PROJETO DE EXTENSÃO **A GENÉTICA TEM COR?**

A GENÉTICA TEM COR?

UM LIVRO PARA REFLETIR, COLORIR E APRENDER

VOLUME I

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

• Claudemira Vieira Gusmão Lopes • Iriel Araceli Joerin Luque • Ana Carolina Aparecida Gonçalves
• Natalie Mary Sukow • Vanessa dos Santos Ribeiro Zanette • Wilceia Aparecida Souza da Silva
• Thalia Roberta de Moraes • Gabriel Adelman Cipolla • Márcia Holsbach Beltrame.

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

Esta licença exige que os reutilizadores dêem crédito ao criador. Ele permite que os reutilizadores distribuam, remixem, adaptem e desenvolvam o material em qualquer meio ou formato, mesmo para fins comerciais.

A GENÉTICA TEM COR? © 2023 por Projeto de Extensão A Genética Tem cor? está licenciado sob Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International

Autoria:

Claudemira Vieira Gusmão Lopes

Iriel Araceli Joerin Luque

Ana Carolina Aparecida Gonçalves

Natalie Mary Sukow

Vanessa dos Santos Ribeiro Zanette

Wilceia Aparecida Souza da Silva

Thalia Roberta de Moraes

Gabriel Adelman Cipolla

Márcia Holsbach Beltrame

Ilustrações e Diagramação:

Cleyciellen Gomes da Silva

Remerson Marreiro da Silva

Revisão:

Márcia Holsbach Beltrame

Etienne Cesar Rosa Vaccarelli

Agradecimento especial

Agradecemos ao Projeto Meninas e Mulheres nas Ciências (MMC), livro licença CC BY-NC e à professora Camila Silveira, Departamento de Química (UFPR), coordenadora do MMC.

Dados Internacionais de Catalogação na Fonte
Biblioteca da Universidade Federal do Paraná - Setor Litoral

G328

A genética tem cor? um livro para refletir, colorir e aprender / Claudemira Vieira Gusmão Lopes... [*et al.*]. – v. 1 – Ilustração e diagramação de Cleyciellen Gomes da Silva, Remerson Marreiro da Silva; revisão de Márcia Holsbach Beltrame, Etienne Cesar Rosa Vaccarelli – Curitiba: Universidade Federal do Paraná, 2024.
1 recurso on-line PDF.

e-ISBN 978-65-5458-278 -0.
Projeto de Extensão Universitária "A Genética Tem Cor?" Universidade Federal do Paraná.

1. Racismo - Brasil. 2. Racismo - Educação. 3. Ciência - Brasil. I. Pró-reitoria de Extensão e Cultura. II. Universidade Federal do Paraná. III. Luque, Iriel Araceli Joerin. IV. Gonçalves, Ana Carolina Aparecida. V. Sukow, Natalie Mary. VI. Zanette, Vanessa dos Santos Ribeiro. VII. Silva, Wilceia Aparecida Souza da. VIII. Moraes, Thalia Roberta de. IX. Cipolla, Gabriel Adelman. X. Beltrame, Márcia Holsbach. XI. Título.

CDD – 305.8

Simone Ferreira Naves Angelin CRB-9/1660

PROJETO DE EXTENSÃO UNIVERSITÁRIA "**A GENÉTICA TEM COR?** DIVULGAÇÃO CIENTÍFICA DA PRESENÇA/AUSÊNCIA DA ANCESTRALIDADE AFRICANA NOS ESTUDOS DE GENÉTICA" – UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

A Genética tem cor? um livro para refletir, colorir e aprender, é um produto do Projeto de Extensão Universitária A Genética tem cor Possibilita que conteúdos de genética e saúde possam ser trabalhados numa perspectiva antirracista, além de promover uma Educação para o Desenvolvimento Sustentável, Agenda 2030 da ONU por meio de Objetivos de Aprendizagem explícitos nos ODS 3, 4, 10 e 16

APRESENTAÇÃO

A GENÉTICA TEM COR? UM LIVRO PARA REFLETIR, COLORIR E APRENDER

Este livro é um produto de divulgação e popularização da ciência do Projeto de Extensão “A Genética tem cor?” da Universidade Federal do Paraná (UFPR).

O enorme sucesso do livro de Passatempos do Projeto Meninas e Mulheres nas Ciências (UFPR) nas redes sociais durante a pandemia serviu de inspiração para o formato do nosso livro.

O projeto A Genética Tem Cor? foi criado para divulgar os resultados do Projeto de Pesquisa “Genes e Saúde da População Afro-brasileira e sua composição alélica”, desenvolvido no Laboratório de Genética Molecular Humana (LGMH) da UFPR objetivando contribuir com a divulgação da ciência e promover uma a educação antirracista.

A Biologia foi uma das áreas do conhecimento que contribuiu para perpetuar o racismo científico na sociedade brasileira, quando no final do século XIX as características biológicas, foram usadas para explicar as diferenças psicológicas, morais e intelectuais entre as diferentes raças a partir do determinismo biológico, inspirado nas ideias de Darwin.

Em pleno 2024, mesmo depois dos estudos da Antropologia e da Biologia (após o sequenciamento do genoma) afirmarem não existirem diferenças biológicas que justifiquem a discriminação entre seres humanos, a RAÇA ainda é usada politicamente para naturalizar e legitimar as desigualdades sociais em que vive a população negra no Brasil.

Assim, nosso livro pretende promover espaços de reflexão, pois acreditamos que todos na sociedade sairão ganhando.

De um lado, ganha a população negra por terem suas questões de saúde relacionadas à genética contempladas numa pesquisa e, por outro lado, a população branca terá a oportunidade de conhecer valores civilizatórios presentes na solidariedade, na não supremacia e na não hierarquização de uma raça sobre outra.

Além disso, a sociedade terá a oportunidade de conhecer uma parte significativa dos estudos de genética com populações negligenciadas.

Queremos informar a sociedade brasileira que na atualidade mais de 90 % dos participantes de estudos em genética molecular humana são brancos.

Qual o problema disso? É que nem 25% dos achados podem ser aplicados para a população negra, e segundo dados do IBGE (2023), 56,1 % da população brasileira é formada por pessoas pretas e pardas.

Então, seria razoável concluir que os estudos científicos realizados na área da genética humana no Brasil contemplassem essa população, não é? Mas, como já vimos, isso não acontece.

Foi para proporcionar uma reflexão sobre um tema tão importante que nossos cientistas se debruçaram sobre os resultados obtidos com a pesquisa sobre genes e saúde realizada com participantes das Comunidades Quilombolas Feixo e Restinga, situadas no município da Lapa-PR, e produziram este material que embora envolva um tema sério e delicado, está com formato e linguagem que os jovens e a população em geral podem ler, entender e refletir.

Portanto, caro(a) colega professor(a): este material poderá ser usado em oficinas na Educação Infantil, com a coloração das ilustrações pelas crianças, cabendo ao professor trabalhar com os desenhos visando a promoção da igualdade racial. Já os textos da página 25 até a 46 poderão subsidiar atividades com jovens do 9° do Ensino Fundamental ao 3° ano do Ensino Médio.

A partir da página 47, os textos vão ficando mais complexos e poderão ser material de estudo de turmas do Ensino Médio, sempre em uma perspectiva de desconstrução do racismo científico, estrutural e institucional.

Ao contribuir com a divulgação e a popularização da ciência nas áreas da genética humana e da saúde, com a redução de várias injustiças, nosso material atende os Objetivos de Desenvolvimento Sustentável 3, 4, 5, 10 e 16 da Agenda 2023 da ONU.

Boa leitura!

Curitiba, 2024

PROEC Pró-reitoria de Extensão e Cultura

UFPR Biológicas

A GENÉTICA TEM COR?

Laboratório de Genética Molecular Humana UFPR

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ SETOR LITORAL LECAMPO Licenciatura em Educação do Campo

CONHEÇA AS/OS CIENTISTAS DO PROJETO “A GENÉTICA TEM COR?”

Uma cientista preocupada com o ensino e com a educação antirracista

A professora Claudemira, filha de uma costureira e de um fotógrafo, sendo a mais velha de cinco irmãos, nasceu em Minas Gerais e ao concluir seu doutorado contrariou todas as expectativas que se poderia esperar de uma mulher negra e pobre.

Seus pais migraram para a periferia do Rio de Janeiro quando tinha apenas 6 anos de idade e lá realizou os estudos da Educação Básica. Aos 19 anos, casou-se e se mudou com o esposo para o Paraná.

Procurou conciliar sua vida acadêmica com a vida familiar e profissional. Quando já era mãe de duas meninas – Thais e Izabella- e sua filha mais nova tinha seis anos, iniciou sua primeira especialização: “Metodologia das Ciências”.

Foi professora da Educação Básica na Rede Pública Estadual de Ensino durante 20 anos, orientando vários projetos de Iniciação Científica.

Foi a curiosidade dos seus alunos que a levou ao Mestrado em Ciência do Solo na UFPR (2002) e ao Doutorado em Produção Vegetal na UFPR em 2009.

Passou por muitas situações de racismo e discriminação por ser mulher e negra, assim como presenciou situações de racismo vivenciadas por seus alunos na escola.

Foi por isso, que após passar no concurso para trabalhar como professora na UFPR e integrar o Núcleo de Estudos Afro-brasileiros (NEAB), aceitou o desafio de pesquisar e produzir materiais visuando promover uma educação antirracista.

Em 2018, aceitou o convite da professora Márcia Beltrame para integrar o Projeto de Pesquisa Genes e Saúde da População Afro-brasileira e sua composição alélica, desenvolvido no Laboratório de Genética Molecular Humana da UFPR.

Juntas criaram o Projeto de Extensão A Genética Tem Cor? para divulgar os achados do Projeto de pesquisa e produzir materiais didáticos e pára-didáticos para promover uma educação antirracista.

PARA COLORIR

- Qual o nome desta cientista?
- Qual a contribuição dela para a ciência?

MÁRCIA, UMA CIENTISTA BRANCA INTERESSADA NA GENÉTICA DE POPULAÇÕES AFRO-BRASILEIRAS

Márcia Holsbach Beltrame nasceu em Curitiba no ano de 1984.

Desde cedo se interessou pela Biologia e logo no primeiro ano do ensino médio se apaixonou pela Genética.

Entrou no Curso de Ciências Biológicas na UFPR no ano 2002 quando descobriu sua paixão por genética ao estagiar com a professora Maria Luiza Petzl-Erler no Laboratório de Genética Molecular Humana, estudando populações negligenciadas.

Ingressou no mestrado em Genética com a mesma orientadora em 2006, para estudar variantes genéticas do sistema imune em diferentes populações, tema que deu continuidade no doutorado defendido em 2012.

Iniciou um pós-doutorado com a mesma orientadora, com bolsa do projeto Reuni do governo federal.

No ano de 2013 iniciou outro pós-doutorado, no Hospital de Clínicas da UFPR, onde pesquisou variantes genéticas de predisposição a diversas doenças.

Após um ano e meio, iniciou seu terceiro pós-doutorado, na Universidade da Pensilvânia, nos Estados Unidos, onde ficou três anos e meio, sendo o primeiro ano como bolsista do projeto Ciência sem Fronteiras do governo federal e os anos seguintes foi remunerada pelo projeto americano.

Investigou características genéticas de populações africanas, entre elas a variação da cor da pele, participando de um trabalho que foi publicado na revista Science, uma das mais famosas do mundo!

Retornou ao Brasil em 2018 e assumiu a vaga de professora no departamento de Genética da UFPR, no mesmo laboratório onde iniciou sua carreira.

Hoje coordena as pesquisas de mais de uma dezena de alunas e alunos investigando genética e saúde da população negra no Brasil.

Durante sua formação acadêmica não teve oportunidade de discutir relações étnico-raciais e por entender a importância dessa discussão tem procurado inserir essa temática em suas disciplinas, projetos de pesquisa e de extensão.

PARA COLORIR

- Qual o nome desta cientista?
- Qual a contribuição dela para a ciência?

UMA JOVEM CIENTISTA INTERESSADA EM PESQUISAR CÂNCER DE MAMA EM MULHERES NEGRAS

Ana Carolina Aparecida Gonçalves é uma jovem de 21 anos, graduanda em Ciências Ambientais na Universidade Federal do Paraná (UFPR).

A jovem cientista, filha de pais cearenses que migraram para Matinhos no Litoral do Paraná na década de 2000, onde cresceu e vive até hoje.

Desde pequena gostava de estudar e tinha grande curiosidade e interesse pela ciência.

Foi a partir do ensino médio, quando começou a fazer as disciplinas de biologia e química que Ana descobriu sua paixão pela área científica.

Com 17 anos ingressou na graduação em Ciências Biológicas, na Universidade Estadual do Paraná (UNESPAR). Por problemas financeiros teve dificuldades de se manter em uma universidade em outra cidade.

Fez o vestibular da UFPR em 2020 e ingressou no curso de Ciências Ambientais em Matinhos.

Em 2021, começou a trabalhar no Laboratório de Microbiologia e Biologia Molecular da universidade, onde adquiriu experiência, ajudou a desenvolver e aplicar testes de COVID-19 na população e descobriu sua paixão pela pesquisa científica aplicada.

Em 2022, ingressou no Laboratório de Genética Molecular Humana, para realizar pesquisa de Iniciação Científica, estudando o câncer de mama em mulheres negras sob orientação da professora Márcia Holsbach Beltrame.

Quando este livro estava sendo elaborado, estava no penúltimo ano de sua graduação e planeja seguir carreira acadêmica na universidade pois pretende continuar contribuindo com a ciência e a sociedade.

PARA COLORIR

- QUAL O NOME DESTA CIENTISTA?
- O QUE ELA ESTUDA MESMO?
- O QUE VOCÊ ACHA DE UM DIA SE TORNAR UM/A CIENTISTA?

NATALIE MARY SUKOW

Natalie Mary Sukow é bacharela e licenciada em Ciências Biológicas pela Universidade Federal do Paraná (UFPR), iniciou sua jornada na pesquisa em 2017 com um projeto de iniciação científica sobre a distribuição do mosquito da dengue no litoral do Paraná.

Essa experiência despertou seu interesse pela genética de populações.

Em 2019, ingressou no Laboratório de Genética Molecular Humana (LGMH) para fazer parte de outra pesquisa de iniciação científica, focada na persistência da lactase em populações afro-brasileiras, incluindo projetos de divulgação científica sobre o tema.

Continua atuando ativamente nessa área de pesquisa.

No LGMH, também desenvolveu projetos de iniciação científica relacionados à ancestralidade genética de populações quilombolas do Brasil, enriquecendo seu entendimento da genética de populações humanas e de suas origens.

Em 2022, iniciou o mestrado no Programa de Pós-Graduação em Genética na UFPR, expandindo suas pesquisas para a genética da pigmentação da pele em populações americanas, com destaque para as comunidades quilombolas da Lapa, Paraná.

Seu trabalho visa desvendar os mecanismos genéticos subjacentes às variações na pigmentação da pele, mantendo seu interesse em pesquisas sobre a evolução humana, especialmente com populações diversas da América Latina.

PARA COLORIR

- Qual o nome desta cientista?
- Qual a contribuição dela para a ciência?

UMA CIENTISTA INTERESSADA NAS RELAÇÕES ENTRE A ATIVIDADE MITOCONDRIAL E A DIABETES TIPO DOIS

Vanessa dos Santos Ribeiro Zanette é a primeira pessoa da sua família que cursou uma faculdade, veio de uma comunidade periférica e só conseguiu se graduar em farmácia porque recebeu bolsa do PROUNI.

Sempre quis ser cientista, para tanto fez mestrado em Ciências Farmacêuticas onde iniciou a pesquisa em genética, realizando diagnóstico molecular de doenças raras em crianças.

No doutorado continuou a pesquisa em genética estudando doenças raras, mas dessa vez com foco em diagnóstico genético tendo como ponto de partida a análise de DNA.

Atualmente tem uma empresa que realiza diagnóstico genético de doenças raras e autismo e faz o pós-doutorado estudando o papel da atividade mitocondrial no desenvolvimento de diabetes do tipo dois no Laboratório de Genética Molecular Humana na UFPR.

Os cientistas já sabem que alguns componentes da mitocôndria participam ativamente no desenvolvimento de diabetes tipo dois e que a atividade mitocondrial em afrodescendentes é diferenciada, por isso o objetivo da sua pesquisa é identificar a relação entre a atividade mitocondrial e os fatores de risco para o desenvolvimento de diabetes em afrodescendentes, além disso pretende investigar se marcadores mitocondriais podem ser usados como indicadores de desenvolvimento ou complicações associadas ao diabetes.

PARA COLORIR

- Qual o nome desta cientista?
- Qual a contribuição dela para a ciência?

WILCÉIA APARECIDA SOUZA DA SILVA, UMA JOVEM MULHER NEGRA NO CURSO DE MEDICINA

A trajetória de Wilcéia, uma jovem cientista negra, iniciou em um bairro da periferia chamado Brás de Pina localizado na zona norte do Rio de Janeiro.

Realizou o ensino médio no Colégio Pedro II na Baixada Fluminense, onde ao descolonizar seu olhar, percebeu a importância de políticas públicas e a participação na luta por uma educação e saúde de qualidade.

Essa fase do ensino médio marcou a vida dessa menina que não acreditava no seu potencial.

Foram os seus professores do ensino médio, ao perceberem seu potencial, a incentivaram a fazer o cursinho pré-vestibular e o vestibular.

Enquanto fazia o cursinho prestou vestibular para o curso de Ciências Sociais na UFRJ porque tinha dúvidas entre Sociologia e Medicina.

Já no primeiro dia de aula compreendeu que queria mesmo era cursar medicina.

Para se aproximar da área da saúde resolveu fazer um curso técnico de citopatologia no Instituto Nacional do Câncer (INCA).

Assim que terminou o curso recebeu uma proposta para vir trabalhar como técnica em um laboratório em Curitiba.

Trabalhou por dois anos nesse laboratório de anatomia patológica, enquanto estudava para medicina.

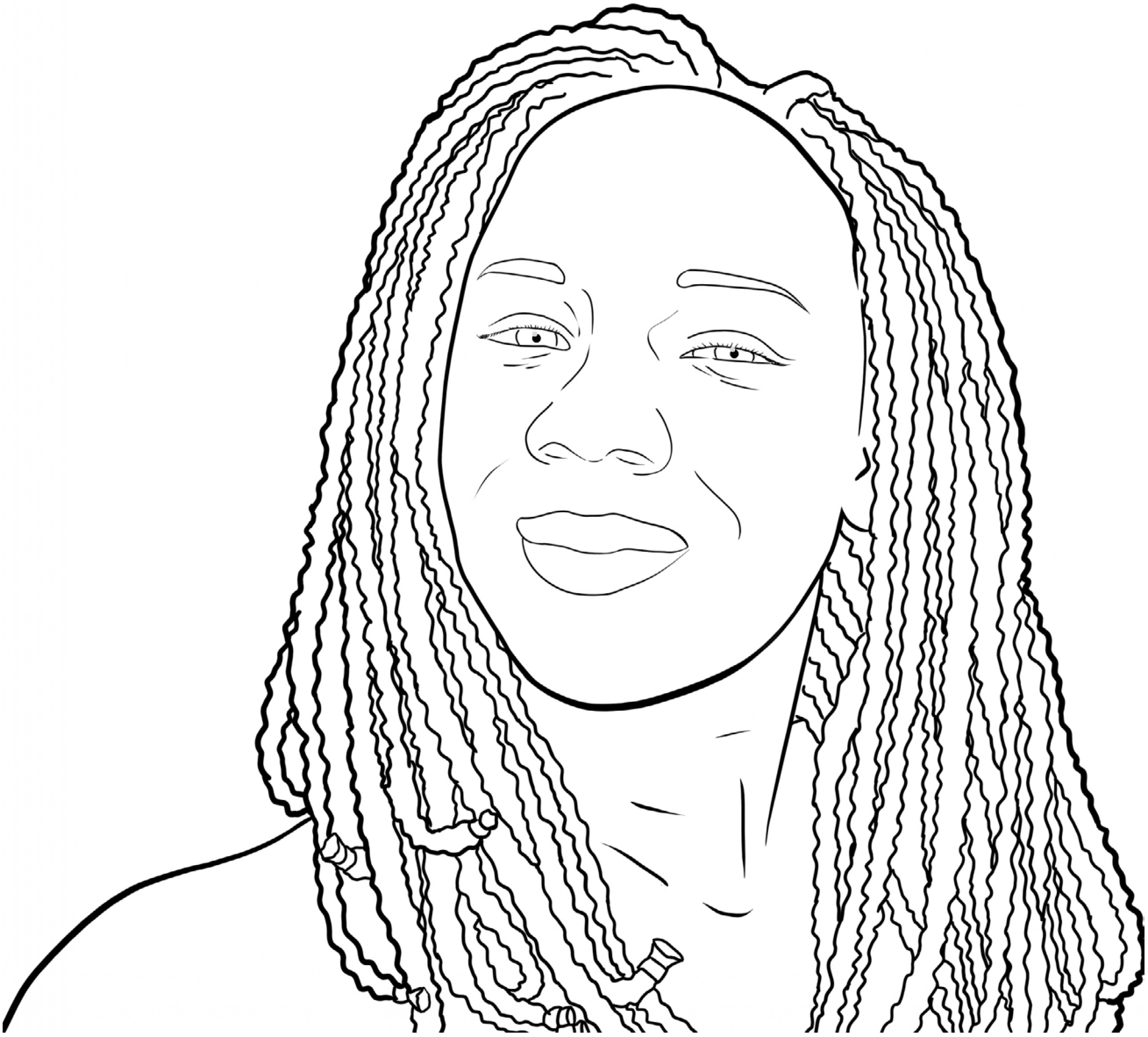
Assim, em julho de 2021 prestou o vestibular para medicina na Universidade Federal do Paraná UFPR 2021 e foi aprovada.

Seu maior desafio tem sido sobreviver em um curso que é elitizado (não só na UFPR), embranquecido, onde impera o racismo estrutural e institucional, dificultando a vida dos estudantes negros.

Porém, o contato com os pacientes e a iniciação científica no Laboratório de Genética Humana faz com que não desista diante das dificuldades.

PARA COLORIR

- Qual o nome desta cientista?
- Qual a contribuição dela para a ciência?



PESQUISANDO A CONTRIBUIÇÃO DA GENÉTICA NA ODONTOLOGIA

Thalia Roberta de Moraes nasceu em um pequeno município no interior do Paraná chamado Pitanga, onde morou até os 15 anos, idade em que iniciou o ensino médio em uma cidade maior, com o objetivo de passar em uma universidade pública.

Em 2020, após algumas tentativas, foi aprovada para cursar Odontologia da UFPR, onde teve contato com a área da genética.

Percebeu logo nas primeiras aulas que o conteúdo ministrado em genética lhe despertava grande interesse.

Resolveu buscar projetos de Iniciação Científica nessa área.

Foi selecionada pela professora Márcia Beltrame para desenvolver pesquisas na área da genética, saúde e ancestralidade da população negra.

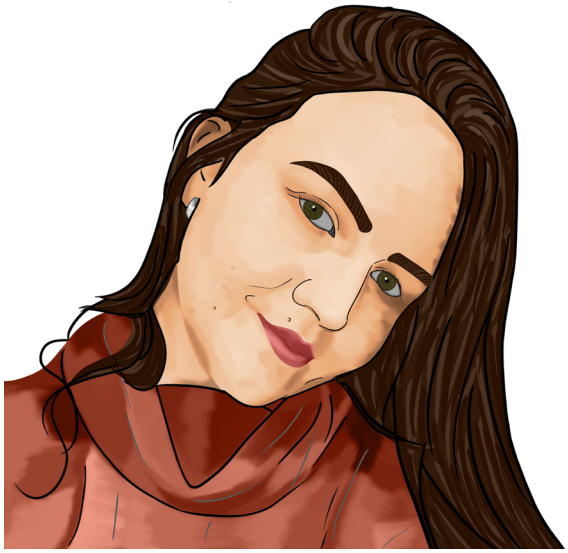
Considera um grande privilégio o fato de se iniciar na pesquisa com variantes genéticas associadas a doenças como a diabetes, a hipertensão arterial e a periodontite.

A partir da coleta de amostras de sangue de populações quilombolas da Lapa-PR, realizou testes genéticos cujos resultados apontaram para a associação entre o gene que estava pesquisando e a maior porcentagem de indivíduos afetados por tais doenças.

Desse modo, vem adquirindo cada vez mais conhecimento prático e teórico na área da genética que poderá aplicar em sua área de atuação, a odontologia.

PARA COLORIR

- Qual o nome desta cientista?
- Qual a contribuição dela para a ciência?



IRIEL ARACELI JOERIN LUQUE E O INTERESSE POR GENÉTICA DE POPULAÇÕES

A cientista Iriel nasceu na Argentina na cidade de Posadas, região de fronteira entre o Brasil e o Paraguai.

Durante muito tempo se interessou pela história e pela genética das populações humanas.

Sempre sua chamou a atenção o fato de a história dos seus avós paternos ser conhecida até o mínimo detalhe, assim como a ancestralidade do avô materno.

Entretanto, a ancestralidade pelo lado da avó materna não era comentada pela família.

Os ancestrais paternos dela vieram da Suíça, e a cada ano, quando a escola solicitava, ela levava a genealogia deles, com fotos, escudos familiares e outros tantos documentos.

Embora ela não tivesse acesso aos documentos do tataravô paterno, não faltavam as narrativas sobre como eles vieram da Espanha e da França.

Da bisavó materna, entretanto, só sabia que ela tinha vindo do Paraguai, e quando perguntava para sua avó sobre a história da mãe dela, poucas eram as informações.

O povo Guarani representa uma parcela significativa da população do Paraguai.

Como a avó materna da Iriel fala um pouco da língua guarani e sabia cantar guarânias paraguaias, deduziram que tinha origem nesse povo.

Essa dúvida sobre a ancestralidade não é nenhuma particularidade da família da Iriel, é uma lacuna comum no conhecimento das histórias familiares de todo o continente americano.

Após se graduar em Biologia Molecular entrou em contato com universidades brasileiras para se inteirar sobre os cursos de Pós-graduação e acabou optando pela UFPR.

Ao chegar no Paraná, observou que havia uma tentativa de embranquecimento e de “europeização” da região sul, pois apenas os migrantes europeus (ucranianos, poloneses, italianos etc.) eram visibilizados nas propagandas, festivais e outros.

Os migrantes europeus não foram os únicos a formar o Paraná, embora os estudos na área da ancestralidade priorizasse essas etnias, negligenciando populações negras que vieram para o Brasil escravizada.

Em 2019, iniciou o doutorado em genética, e, sob a orientação da Professora Márcia H. Beltrame iniciou o primeiro projeto de pesquisa em genética voltado aos quilombos do Paraná.

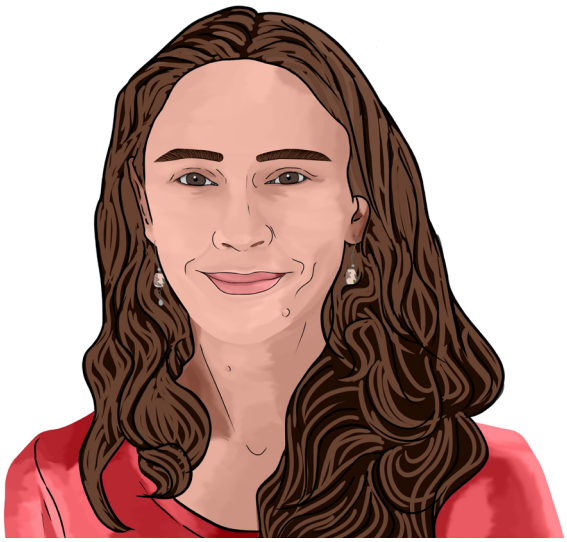
Boa parte da pesquisa dentro do projeto tem se voltado para o estudo das origens dos fundadores dos quilombos Feixo e Restinga, na Lapa, Paraná.

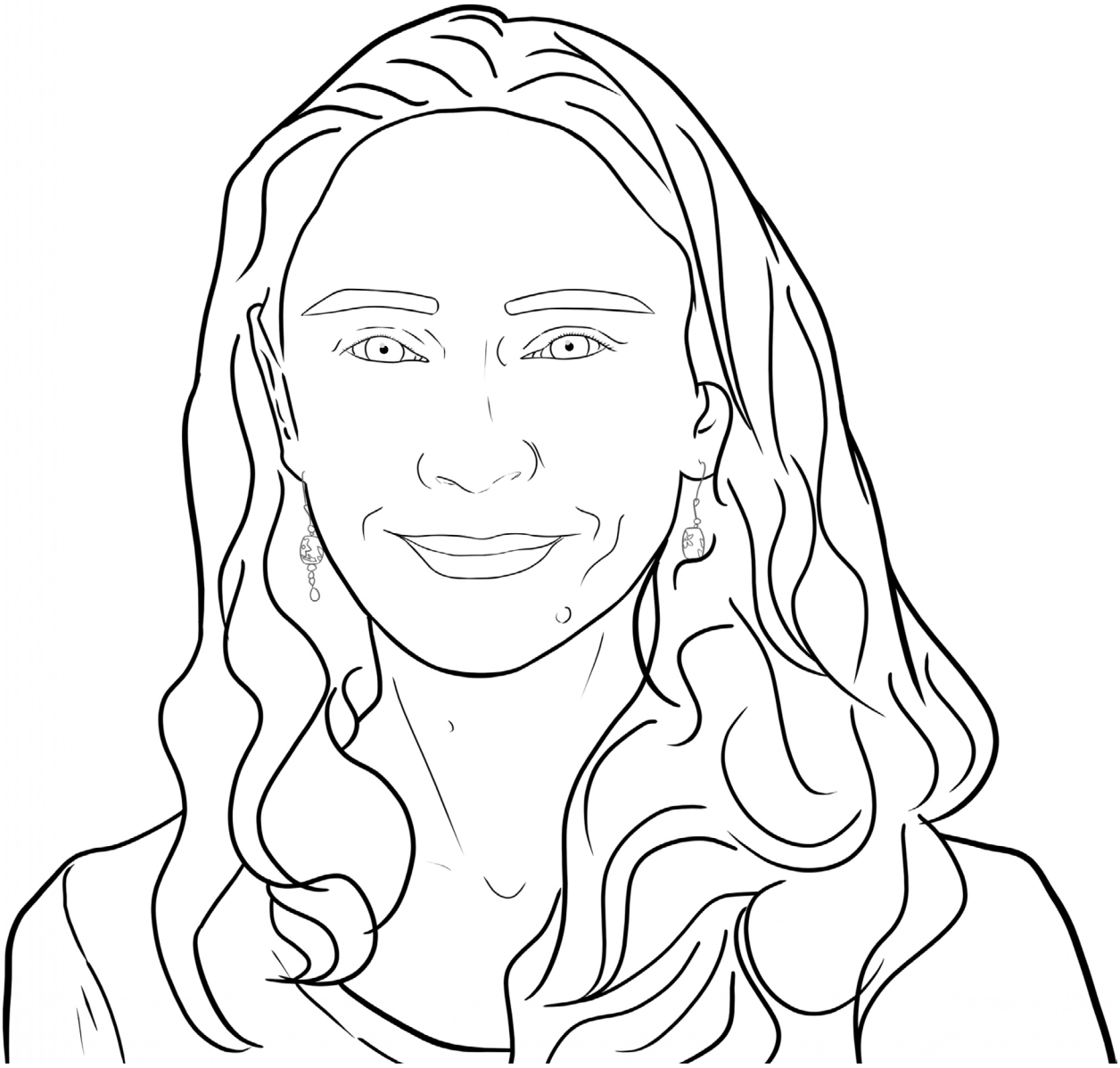
Analisou os genes mitocondriais que são transmitidos unicamente de mãe pra filhos de ambos os sexos (linhagem materna), e as linhagens paternas (do cromossomo Y), que são transmitidos unicamente de pai para os meninos.

Além disso, estudou a relação entre alguns genes e as doenças que são mais comuns em pessoas negras, como a deficiência da enzima G6PD, que afeta as células do sangue, e a diabetes.

PARA COLORIR

- Qual o nome desta cientista?
- Qual a contribuição dela para a ciência?





GABRIEL ADELMAN CIPOLLA E O INTERESSE PELA INTERDISCIPLINARIDADE NA PROMOÇÃO DA SAÚDE

Natural dos Estados Unidos da América, radicou-se no Brasil, na cidade de Curitiba, estado do Paraná, onde cumpriu quase todas as etapas de sua formação escolar e acadêmica.

Motivado pelo emergente interesse em genética, em sua primeira oportunidade como aluno de graduação, prestou o exame de seleção para estagiário de iniciação científica do Laboratório de Genética Molecular Humana, sob orientação da Profa. Dra. Maria Luiza Petzl-Erler, que foi também sua orientadora de trabalho de conclusão de curso, mestrado e doutorado, além de sua supervisora de pós-doutorado.

Pouco antes de graduar-se bacharel em ciências biológicas pela UFPR, teve a oportunidade de realizar intercâmbio acadêmico em Lyon, na França.

Lá, foi estagiário no Laboratório de Genética Molecular, Sinalização e Câncer, sob supervisão da Dra. Sylvie Mazoyer, experiência essa que teve grande influência na escolha de seu objeto de estudo para o mestrado e doutorado: o pênfigo foliáceo, uma condição autoimune de pele carregada de estigma e mais comum em comunidades carentes de certas regiões do Brasil.

A escolha por trabalhar com genética humana e médica e imunologia, ao invés de dar seguimento aos trabalhos de iniciação científica em outra vertente da genética, foi certamente motivada pelo desejo em contribuir para a pesquisa aplicada.

As frequentes idas a hospitais das regiões sudeste e centro-oeste, área endêmica da condição, para recrutar pacientes e controles como participantes da pesquisa de doutorado, contribuíram para despertar o interesse pela área da saúde.

Outros acontecimentos pessoais e profissionais, aliados ao interesse em contribuir para a promoção da saúde através de um estilo de vida equilibrado, com alimentação saudável e adequada, utilizando a abordagem genética como ferramenta auxiliar para a compreensão das respostas individuais distintas, fizeram despertar seu interesse específico pela nutrição.

PARA COLORIR

- Qual o nome deste cientista?
- Qual a contribuição dele para a ciência?

O QUE É GENÉTICA?

Nós somos parecidos com nossas mães e nossos pais porque herdamos uma série de **características**, desde as mais visíveis como a **cor da pele**, dos olhos e dos **cabelos**, até aquelas que só podem ser determinadas através de um exame, como o tipo **sanguíneo**.

Essas características são determinadas pelos nossos genes, ou seja, são características genéticas.

Os genes são como uma receita para o corpo produzir as características que herdamos. Essas receitas são escritas em uma língua que tem apenas quatro letras: A, T, C e G, que são os diferentes compostos (**adenina**, timina, citosina e **guanina**) do nosso DNA.

O **DNA** é uma **molécula** (ácido desoxirribonucleico) que fica dentro do núcleo das nossas células, em pedaços organizados que chamamos de **cromossomos**.

Nós temos 23 pares de cromossomos e recebemos um membro de cada par do óvulo e o outro membro do **espermatozóide**, que assim formam a primeira **célula** do embrião.

Cada cromossomo tem centenas de genes diferentes, e para cada gene temos duas cópias, uma receita que recebemos do pai e uma que recebemos da mãe, o que faz com que as nossas características **hereditárias** sejam uma mistura, às vezes mais parecida com a mãe ou com o pai, dependendo de como os produtos desses genes (**proteínas** e **enzimas**) interagem.

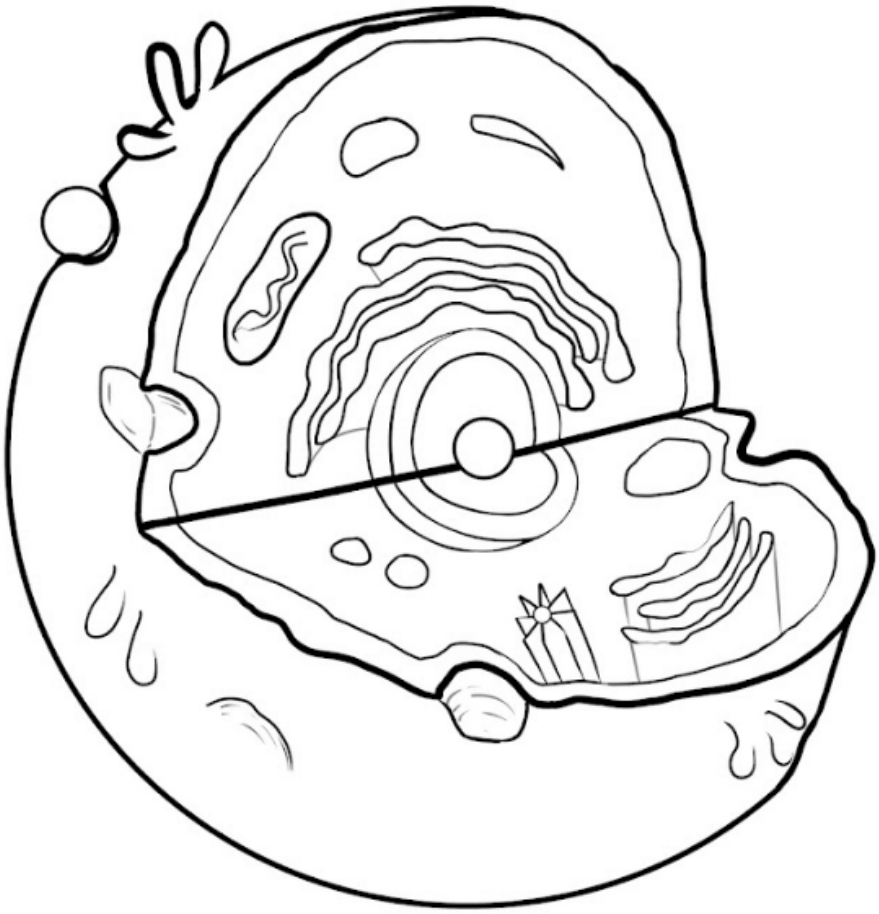
A área da **ciência** que estuda como as características são herdadas de uma geração a outra e como elas são determinadas pelos genes é chamada de **genética**.

Genética

Encontre as palavras negritadas no texto acima

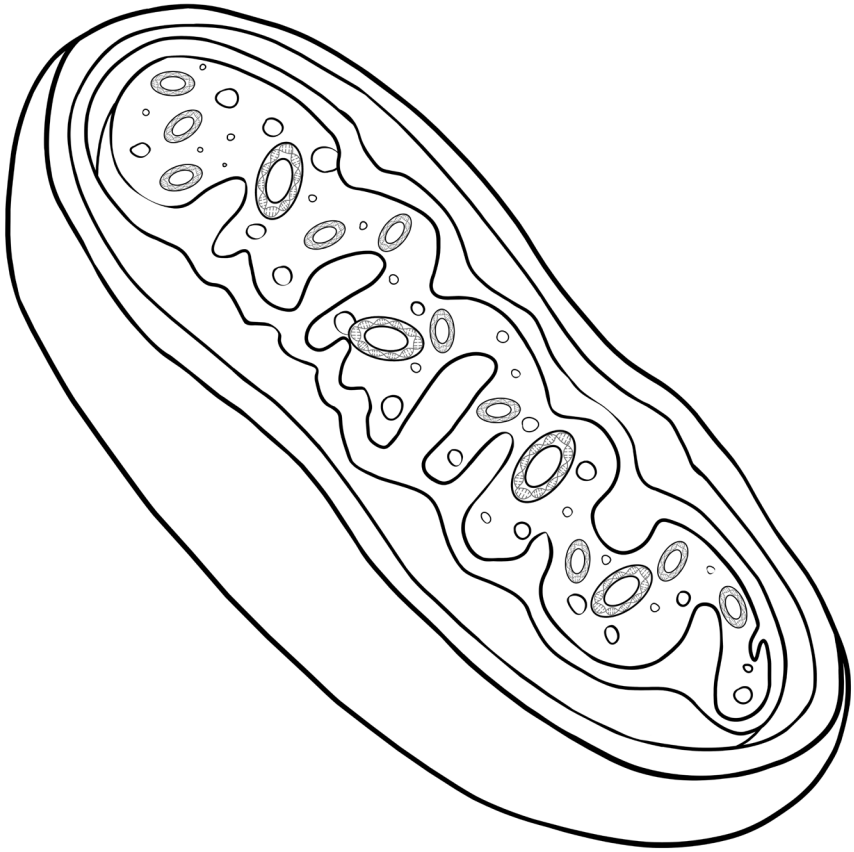
A	T	Q	P	Q	K	U	I	P	S	P	Â	Â	P	B
Z	M	P	J	M	D	R	H	C	Ê	D	À	Ç	P	R
Ç	B	X	S	O	M	O	S	S	O	M	O	R	C	Â
G	Z	É	C	I	Ê	N	C	I	A	J	B	A	A	Z
U	Ã	V	S	D	C	Ô	N	Ú	C	L	E	O	D	D
A	L	J	A	N	D	Õ	É	B	V	P	E	L	E	M
N	Á	G	M	A	C	I	T	É	N	E	G	P	N	X
I	S	A	I	R	Á	T	I	D	E	R	E	H	I	G
N	P	L	Z	F	M	O	L	É	C	U	L	A	N	E
A	Ç	Ã	N	V	R	O	E	N	Í	U	G	N	A	S
O	E	Q	E	À	A	Õ	C	É	L	U	L	A	U	R
E	S	P	E	R	M	A	T	O	Z	Ó	I	D	E	T
P	J	U	P	R	O	T	E	Í	N	A	S	H	G	Í
C	A	R	A	C	T	E	R	Í	S	T	I	C	A	S
C	A	B	E	L	O	S	Z	Ò	R	O	C	Ú	P	Q

COLORINDO A CÉLULA ANIMAL



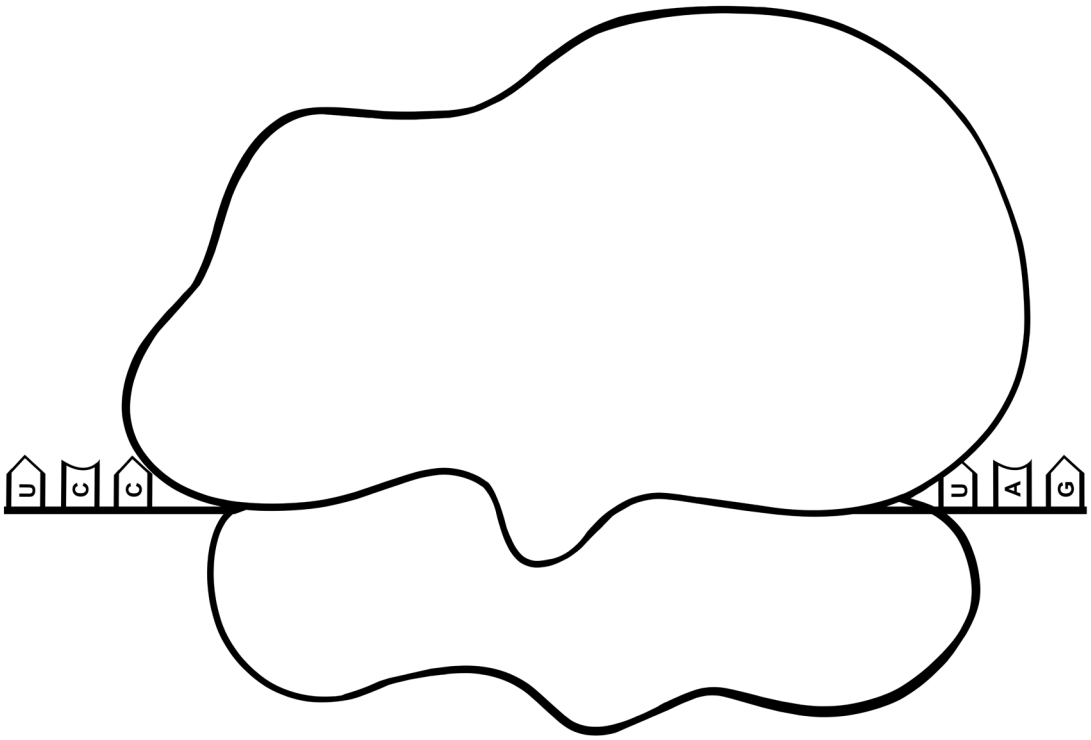
PESQUISE O SIGNIFICADO E A FUNÇÃO DA MITOCÔNDRIA NA CÉLULA

VAMOS COLORIR A MITOCÔNDRIA?

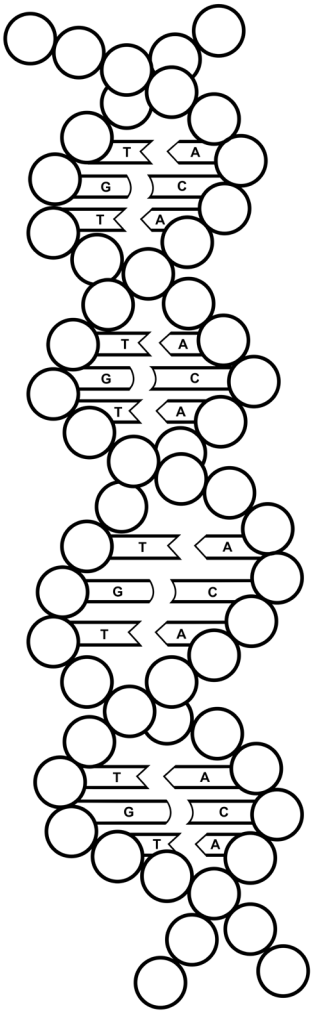


CHEGOU A VEZ DE COLORIR OS RIBOSSOMOS

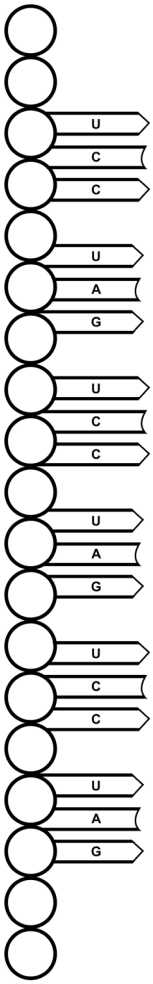
O QUE É UM RIBOSSOMO?



ESQUEMA DO DNA E RNA PARA COLORIR



DNA



RNA

G Guanina

T Timina

A Adenina

C Citosina

G Guanina

T Timina

A Adenina

U Uracila

A GENÉTICA HUMANA

O **genoma** humano, que é o conjunto de todos os genes da nossa espécie (***Homo sapiens sapiens***), tem mais de 3 bilhões de **bases** (as letras da sequência de DNA) e 99,9% delas são idênticas em todas as **pessoas**.

Os outros 0,1% variam, totalizando milhões de **variantes** genéticas.

A maior parte dessas variantes são compartilhadas por pessoas no mundo todo, mas uma pequena parte delas é encontrada apenas em certas **populações** humanas e por isso podem ser usadas para **identificar** as origens dos nossos antepassados.

A maioria das variantes genéticas não interferem no funcionamento dos **genes**, mas em conjunto nos tornam seres únicos no mundo (a não ser nos casos de **gêmeos** idênticos, que são geneticamente iguais porque se originam de uma única **célula** que se divide e forma dois **embriões**).

Algumas variantes alteram os produtos dos genes, resultando em características visíveis que são variações normais entre as pessoas.

E existem variantes genéticas que interferem na **saúde**, por exemplo causando **doenças genéticas** ou aumentando a chance de desenvolver alguma doença.

As características que são puramente determinadas por genes são chamadas de genéticas, já aquelas que são influenciadas por genes e também pelo ambiente que nos cerca, são chamadas **complexas** (e realmente são muitos genes e **fatores externos** envolvidos!).

CAÇA-PALAVRAS
GENÉTICA HUMANA

Genética Humana

Encontre as palavras
negritadas no texto acima

S	S	E	Õ	I	R	B	M	E	Q	É	Ã	X	Ó	R
Õ	Y	I	D	E	N	T	I	F	I	C	A	R	Ç	Q
G	J	M	D	S	E	N	E	G	U	E	N	V	S	H
E	D	Ú	A	S	S	A	O	S	S	E	P	A	T	F
N	H	S	D	D	S	G	B	V	R	S	D	R	O	X
É	Ó	O	C	P	A	A	V	Z	E	E	É	I	A	Q
T	S	N	O	O	Ç	E	Ü	S	Õ	T	C	A	U	À
I	E	R	M	P	N	Ô	A	O	Z	N	É	N	Ú	I
C	R	E	P	U	E	B	C	E	Z	E	L	T	Ó	Á
A	O	T	L	L	O	Ú	Í	M	À	I	U	E	P	Á
S	T	X	E	A	D	X	O	Ê	R	B	L	S	O	Z
B	A	E	X	Ç	V	A	Q	G	Í	M	A	K	Í	B
Ü	F	A	A	Õ	H	O	M	O	Ã	A	H	Q	L	Ü
M	T	Í	S	E	P	X	C	D	J	V	D	M	Z	Ã
Ê	R	F	I	S	A	M	O	N	E	G	S	B	C	T

MUTAÇÕES GENÉTICAS

Como vimos anteriormente, nosso **DNA** é como um livro de receitas para que as nossas **células** produzam tudo o que precisam para o funcionamento do nosso corpo.

Esse livro de receitas é escrito com apenas quatro letras, A, T, C e G, que são as estruturas químicas adenina, timina, citosina e guanina.

Com essas letras em diferentes combinações são formadas as palavras (os genes) que juntas instruem as células a produzirem as **proteínas** de que elas precisam.

Essas proteínas desempenham todas as funções do corpo.

Pessoas diferentes podem produzir proteínas um pouco diferentes umas das outras porque suas receitas (genes) podem ser um pouco diferentes.

Por exemplo, no DNA de uma pessoa tem a **sequência** de letras AACTGATT, já em outra pessoa essa mesma sequência tem uma diferença, AACGGATT.

Isso é muito comum e chamamos de **mutação gênica**.

A mutação surge quando o DNA está produzindo uma **cópia** dele mesmo para que o corpo possa produzir mais células e nesse processo ele pode errar e inserir uma ou outra letrinha diferente da original.

Quando isso acontece na hora de formar um **gameta** (um óvulo ou um espermatozoide) ou já no **embrião**, a pessoa que está sendo gerada terá essa mutação em todas as células do seu corpo.

As mutações são responsáveis por toda a **diversidade** que existe entre nós!

Mas a própria célula tenta corrigir esses **erros** (mutações) para garantir que as proteínas corretas sejam produzidas.

Quando uma mutação faz com que as células produzam uma proteína que não funciona bem, essa mutação pode acarretar uma doença genética.

A instrução (gene) foi alterada, a proteína que é produzida a partir dela não funciona e assim sua ação fica faltando no organismo.

Se essa pessoa tiver filhos, poderá passar essa mutação para eles, que também terão a **doença genética**.

Mas a maioria das mutações não atrapalha a **função** das proteínas, podendo produzir proteínas diferentes, mas igualmente funcionais.

Assim, são as mutações que nos tornam únicos! A não ser que você tenha um irmão ou irmã **gêmea idêntica**, não há no mundo ninguém igual a você (com a mesma sequência de letras do seu DNA)!

Mutações Genéticas

Encontre as palavras negritadas no texto acima

Õ	V	V	C	O	G	E	V	B	O	T	A	Z	E	Z
J	Ô	Z	L	Ã	H	H	Q	D	S	A	S	H	A	Á
H	G	G	H	Ç	Z	K	N	B	H	E	J	X	E	Á
N	E	S	U	A	A	A	Ç	I	B	D	G	I	M	Ê
Q	N	A	X	T	W	E	D	R	D	A	P	L	B	C
O	É	L	H	U	G	Ê	Q	Ú	M	D	R	Í	R	S
Q	T	U	F	M	N	O	G	E	Z	I	O	J	I	F
U	I	L	W	T	A	Ê	T	T	R	S	T	F	Ã	S
É	C	É	I	V	N	A	U	U	Í	R	E	U	O	P
Ê	A	C	M	I	M	R	U	C	Z	E	Í	N	U	S
A	A	I	C	N	Ê	U	Q	E	S	V	N	Ç	F	À
Â	I	A	S	O	R	R	E	O	G	I	A	Ã	K	G
Õ	V	P	U	G	Q	A	Z	Á	O	D	S	O	F	Z
T	H	Z	Ó	C	I	A	G	Y	Â	G	Ê	M	E	A
T	V	G	E	C	A	A	Ç	N	E	O	D	F	Ú	Q

REPRODUÇÃO HUMANA

Você já se perguntou como nascem os **bebês**? Talvez ainda não do ponto de vista da **biologia**! Nós, **humanos**, assim como muitos animais e plantas, nos reproduzimos de forma **sexuada**, o que significa que é necessário o encontro de um organismo masculino com um feminino para gerar um **descendente**, ou seja, pessoas que produzem diferentes gametas!

E o que são os **gametas**? São células microscópicas que os corpos masculino e o feminino adultos produzem. Dentro delas, em uma parte que chamamos de núcleo, protegido por uma **membrana nuclear**, tem só a metade do DNA do organismo que a produziu porque é a junção dessas metades (gameta feminino e masculino) que vão gerar um **embrião**.

Nossa, como é complicado fazer um bebê! Assim como os seus animaizinhos de estimação, o **macho** produz o gameta masculino, que chamamos de **espermatozóide**. Ele é pequeno e bem ágil, pois tem uma cauda que facilita sua movimentação.

Já a fêmea produz o gameta feminino, que chamamos de **óvulo**.

Ele é bem maior que o espermatozóide e mais arredondado.

O óvulo fica parado dentro do corpo da **fêmea** esperando o espermatozóide chegar até ele.

E os espermatozóides andam em bandos de milhões, fazendo uma verdadeira corrida na qual só o vencedor, ou seja, aquele que chegar primeiro no óvulo e conseguir abrir a barreira da membrana da célula conseguirá fundir ao do óvulo e assim formar um embrião de apenas uma célula.

Em seguida, essa célula cresce e e começa fazer cópias dela mesma, copiando também todo o DNA (tanto do óvulo quanto do espermatozoide)..

Assim o número de células do embrião vai aumentando e elas vão se especializando em tipos de células diferentes (músculo, cérebro, coração, pele, intestino...) até formar um bebê completo! No caso dos bebês humanos, o DNA da célula é dividido em 46 pedaços (cromossomos), sendo que 23 deles vieram do pai e os outros 23 da mãe, uma vez combinados formam os mais de 20 mil genes humanos.

Hoje em dia já é possível juntar um óvulo a um espermatozoide em laboratório, gerando um embrião que depois pode ser colocado no **útero** da mãe.

Também já é possível produzir gametas e embriões a partir de outras células, por exemplo usando o óvulo de uma mulher doadora e trocando o DNA dele pelo DNA de uma mulher que quer ter um bebê.

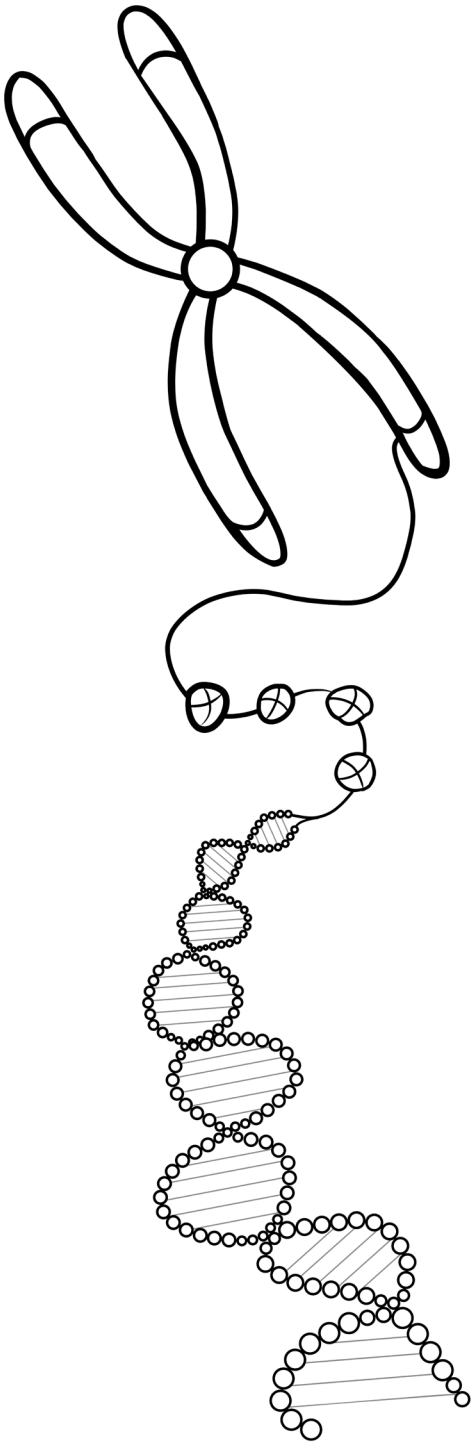
A isso chamamos de **reprodução** humana assistida.

Reprodução Humana

Encontre as palavras negritadas no texto acima

U	Z	N	G	A	M	E	T	A	S	F	V	C	Z	L
R	E	P	R	O	D	U	Ç	Ã	O	E	B	A	V	I
L	J	Á	G	Z	P	A	Y	Õ	À	D	V	T	S	F
Í	Q	Q	É	T	A	R	Y	F	Ê	I	O	H	S	E
M	A	C	H	O	M	C	N	Q	I	O	Ã	À	E	T
Â	J	E	Ê	H	E	F	Ç	M	R	Z	I	D	X	N
Ú	Á	M	Z	Ç	M	B	K	E	B	O	R	Q	U	E
F	Ú	À	A	Ò	B	Q	T	D	I	T	B	E	A	D
H	A	Q	D	R	R	Ú	G	R	O	A	M	G	D	N
V	U	Õ	R	D	A	X	À	A	L	M	E	Â	A	E
S	J	M	U	Ê	N	Q	Q	E	O	R	Ó	Ç	B	C
Ç	J	V	A	E	A	H	W	L	G	E	V	Ã	E	S
I	Í	Í	V	N	Í	N	Z	C	I	P	U	V	B	E
P	F	Ã	Q	Ú	O	X	L	U	A	S	L	G	Ê	D
J	F	Ê	M	E	A	S	X	N	Ô	E	O	Q	S	Í

DESENHO ESTILIZADO DE CROMOSSOMOS PARA COLORIR



QUER SABER COMO A GENÉTICA PODE INTERFERIR NA SAÚDE HUMANA?

A genética interfere na **saúde** humana de diversas formas.

Algumas **doenças** são totalmente genéticas e se herdarmos um gene **defeituoso** dos nossos pais, teremos a doença, como no caso da **anemia** falciforme ou da **hemofilia**.

Outras são doenças influenciadas por genes e também por hábitos de vida como a alimentação e a prática de atividade física.

Nesses casos podemos herdar uma certa **predisposição**, uma maior chance de desenvolver a doença em comparação a outras pessoas na população.

São doenças geralmente comuns como a **pressão alta**, a **diabetes** e o **colesterol** elevado, que podem ocorrer em qualquer pessoa que tenha uma alimentação ruim, mas tem mais chances de acontecer em pessoas com **tendência** genética, determinada por variantes genéticas específicas em genes que regulam o nosso **metabolismo**.

Essas doenças complexas podem ser influenciadas por dezenas ou centenas de variantes genéticas diferentes e nós não conhecemos todas elas para que seja possível prever o **risco** de uma pessoa ter ou não a doença.

Mas quanto mais familiares houver com a doença, principalmente se forem parentes próximos como mãe, pai, irmãs, irmãos, filhas e filhos, maior será a chance de uma pessoa também ter a doença, já que irá compartilhar com seus **familiares** as variantes genéticas de predisposição.

Há ainda outras variantes que não causam doenças, mas podem interferir na **eficácia** de medicamentos, fazendo com que o **tratamento** não funcione para algumas pessoas, que necessite de doses diferentes, ou que leve ao desenvolvimento de **reações** adversas, que em alguns casos podem ser graves como a anemia desenvolvida em reação à primaquina, um **medicamento** utilizado no tratamento da malária.

CAÇA-PALAVRAS SOBRE GENÉTICA E SAÚDE HUMANA

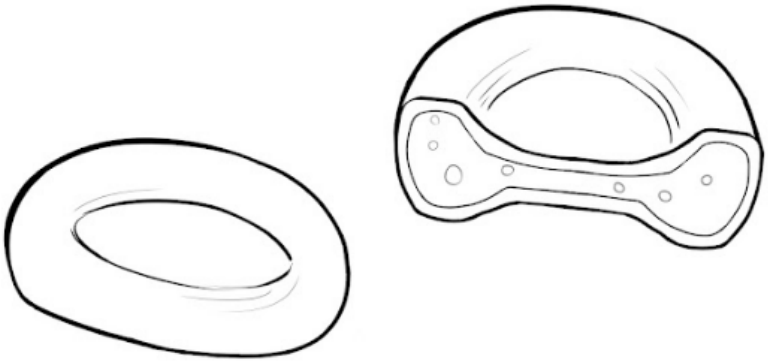
Saúde Humana

Encontre as palavras negritadas no texto acima

Z	H	T	R	A	T	A	M	E	N	T	O	J	K	O
A	E	Á	W	D	O	E	N	Ç	A	S	R	P	Q	M
Á	M	M	G	C	T	Z	H	O	S	M	C	X	S	S
D	O	Ã	S	S	E	R	P	Á	E	F	S	A	E	I
E	F	U	Ç	À	S	D	U	D	R	A	E	I	T	L
F	I	O	L	Q	S	J	I	T	A	L	Õ	C	E	O
E	L	P	C	A	U	C	J	N	I	T	Ç	N	B	B
I	I	Â	Ú	S	A	V	E	P	L	A	A	Ê	A	A
T	A	D	N	M	I	M	D	C	I	E	E	D	I	T
U	E	I	E	Ò	I	R	G	E	M	P	R	N	D	E
O	D	N	Z	A	Ü	I	Ô	C	A	G	B	E	B	M
S	T	Z	H	S	O	P	V	J	F	R	N	T	M	I
O	C	O	L	E	S	T	E	R	O	L	I	P	G	P
O	Ã	Ç	I	S	O	P	S	I	D	E	R	P	À	R
P	À	Â	À	D	L	R	A	I	C	Á	C	I	F	E

DESENHOS ESQUEMÁTICOS HEMÁCIAS NORMAIS E COM ANEMIA FALCIFORME PARA COLORIR

Hemácias Normais



Hemácias Anemia Falciforme

A GENÉTICA DA POPULAÇÃO BRASILEIRA

O Brasil era um **território**, assim como todo o restante das **Américas**, habitado por muitas populações **indígenas**, de diversas **etnias**, falantes de milhares de línguas nativas americanas.

No ano 1500, **portugueses** e **espanhóis** invadiram as Américas e dividiram os territórios, nominando assim o Brasil, que então tornou-se oficialmente uma **colônia** de Portugal.

Os cerca de 500 mil homens europeus mataram a maior parte da população indígena, em **batalhas** e através de doenças trazidas da **Europa**.

Além disso, os portugueses sequestraram homens e mulheres de diversas etnias africanas e **escravizaram** cerca de 5 milhões de pessoas que trouxeram para o Brasil.

Assim nasceu a população **brasileira**, formada em grande parte por mulheres indígenas, africanos e homens português.

Mais tarde o país recebeu mais 5 milhões de **imigrantes** europeus e asiáticos como parte de uma política de **branqueamento** da população promovida pelo governo brasileiro.

Todos esses processos ficaram registrados na genética da nossa população, que é uma das populações mais **miscigenadas** do mundo.

Quase todas as pessoas no Brasil, independentemente de serem ou não brancas, são **descendentes** de indígenas, europeus e **africanos**, em variadas proporções.

A herança materna é principalmente indígena e africana, enquanto a herança paterna é principalmente europeia.

As porcentagens de mistura variam conforme as regiões do país e também com a história de cada localidade, mas a cor da pele em geral não prediz a porcentagem de origem africana.

Com a intensa miscigenação, a população brasileira se tornou uma população única no mundo, riquíssima em diversidade genética, com genes que podem ser identificados para reconstruir a história e origem de nossos ancestrais, muitas vezes não documentadas em registros oficiais.

Além disso, possuímos uma série de mutações importantes para a saúde humana que ainda precisam ser investigadas para que a medicina moderna possa ser aplica também na nossa população.

CAÇA-PALAVRAS GENÉTICA
DA POPULAÇÃO BRASILEIRA

População Brasileira

Encontre as palavras
negritadas no texto acima

Õ	C	O	L	Ô	N	I	A	S	N	X	L	B	Ó	B
T	G	E	E	T	Z	A	S	E	O	Õ	A	Í	D	R
W	D	E	U	Ü	I	F	F	S	T	À	M	Í	S	A
W	E	S	R	T	N	R	R	E	N	S	É	Z	E	S
G	S	C	O	I	D	I	Ã	U	E	A	R	T	T	I
S	C	R	P	Q	Í	C	D	G	M	D	I	E	N	L
I	E	A	A	Z	G	A	Â	U	A	A	C	R	A	E
Ó	N	V	B	T	E	N	Ç	T	E	N	A	R	R	I
H	D	I	A	R	N	O	M	R	U	E	S	I	G	R
N	E	Z	T	E	A	S	Í	O	Q	G	B	T	I	A
A	N	A	A	T	S	R	S	P	N	I	R	Ó	M	X
P	T	R	L	N	V	D	D	Ü	A	C	Ú	R	I	D
S	E	A	H	I	O	O	H	R	R	S	L	I	L	Ú
E	S	M	A	A	R	I	Á	Q	B	I	B	O	N	Ç
M	X	C	S	S	H	M	À	M	T	M	Õ	E	U	U

GENÉTICA DAS POPULAÇÕES AFRICANAS

De todas as populações humanas conhecidas, as populações africanas são as mais **geneticamente** diversas do mundo.

A África é um enorme continente, com populações muito diferentes umas das outras, não só em altura, musculatura, gordura do corpo, **tradições** e **línguas** (dois mil grupos etno-linguísticos), mas também em todos os genes e em características genéticas que não são visíveis a olho nu.

Essas populações são as mais diversas do mundo porque são as populações mais antigas da **humanidade**, são **descendentes** das primeiras populações da **espécie** humana.

Todas as populações fora da África surgiram de africanos que **migraram** em pequenos grupos para fora do continente, carregando apenas uma parte da **diversidade** genética existente.

Além disso, o **continente** africano possui uma **variedade** imensa de ambientes.

Lá está localizado o maior deserto do mundo, o deserto do **Saara**, mas também a segunda maior floresta tropical do mundo, a floresta do **Congo**, menor apenas do que a **Amazônia**.

E tem também montanhas altíssimas, a maior delas chamada **Kilimanjaro**, que tem quase 6 mil metros de altura (o dobro da montanha mais alta do Brasil), além de **pântanos** e **savanas** ou campos de grandes extensões.

Toda essa diversidade de ambientes ajudou a moldar a variação genética das populações humanas, que por seleção natural se adaptam a cada uma dessas condições.

Apesar dessa incrível diversidade, as populações Africanas são ainda pouco estudadas, representando menos de 1% de todos os participantes de pesquisas que buscaram identificar variantes genéticas associadas a características complexas.

Populações Africanas

Encontre as palavras negritadas no texto acima

S	Ò	A	I	N	Ô	Z	A	M	A	Ú	P	N	T	X
E	D	I	V	E	R	S	I	D	A	D	E	D	K	S
T	G	Ê	S	T	R	Á	H	Ê	G	À	Â	G	I	N
N	H	S	A	E	V	B	U	T	S	P	E	E	L	T
E	B	A	N	S	A	Ò	M	K	Á	N	D	E	I	Ú
D	V	V	A	P	R	H	A	E	E	U	P	Ò	M	P
N	C	A	C	É	I	E	N	T	R	M	L	S	A	Â
E	O	N	I	C	E	J	I	N	C	A	Í	E	N	N
C	G	A	R	I	D	C	D	E	L	R	N	Õ	J	T
S	N	S	F	E	A	H	A	N	Â	A	G	Ç	A	A
E	O	É	A	M	D	D	D	I	U	R	U	I	R	N
D	C	L	E	Ü	E	L	E	T	O	G	A	D	O	O
Ã	Ç	N	T	Q	M	A	À	N	V	I	S	A	E	S
A	T	Ó	E	Ú	B	X	X	O	C	M	Ç	R	B	O
E	A	R	A	A	S	R	C	C	F	Q	N	T	Y	M

GENÉTICA DA POPULAÇÃO NEGRA

A enorme diversidade genética das populações africanas também está presente nas populações **negras** da **diáspora** africana no mundo, ou seja, as populações que se originaram fora da África a partir de Africanos que migraram, por exemplo, para as Américas.

Esse é o caso da população negra no Brasil, a maior população negra fora da África, originada primeiramente pela migração forçada que ocorreu quando **portugueses sequestraram** e **escravizaram** africanos de diversas regiões do **continente**.

Como não há **registros** de regiões ou populações específicas de origem no continente africano, embora existam registros de portos de embarque dos navios que participaram do tráfico **transatlântico** de pessoas escravizadas, temos poucas informações sobre a origem de nossos **antepassados** africanos.

Estudos genéticos recentes mostraram que temos ancestrais em diferentes regiões da África em proporções que variam pelo Brasil.

Também variam as proporções de **ancestralidade** africana, europeia e indígena entre as regiões do país e também entre as pessoas, de forma que cada pessoa tem uma composição única dessa miscigenação.

No Brasil a cor da pele não é um bom indicador da ancestralidade genética devido à alta miscigenação entre africanos, europeus e indígenas, porém existe uma maior frequência de variantes genéticas de origem africana na população negra, que apresenta uma média de ancestralidade africana significativamente maior do que os demais grupos populacionais, embora com também considerável ancestralidade europeia.

Apesar de ser a maior parte (56,1%) da população brasileira, a população negra é pouco estudada na genética e na **medicina**, o que acarreta na falta de conhecimento sobre variantes genéticas e doenças mais comuns nessa população e como consequência na falta de um atendimento de saúde adequado.

Além da falta de conhecimento **científico** sobre a população negra e sua diversidade, a existência do racismo em diversos níveis na nossa **sociedade** também contribui enormemente para os piores índices de **saúde** reportados no país.

População Negra

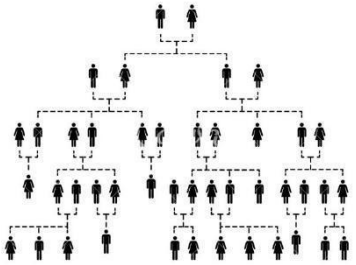
Encontre as palavras negritadas no texto acima

M	O	S	O	C	I	E	D	A	D	E	D	Ú	A	S
A	L	E	S	C	R	A	V	I	Z	A	R	A	M	N
R	Z	N	É	O	H	N	S	O	Ç	B	B	B	R	Ó
A	N	T	E	P	A	S	S	A	D	O	S	O	Í	S
R	E	G	I	S	T	R	O	X	Ú	Ú	Â	V	R	S
G	H	J	U	P	Ò	V	M	E	F	O	H	Ô	Q	A
I	À	R	A	O	C	I	F	Í	T	N	E	I	C	R
M	Ó	D	I	Á	S	P	O	R	A	T	P	Ã	Ó	G
À	P	O	R	T	U	G	U	E	S	E	S	U	Ó	E
E	T	N	E	N	I	T	N	O	C	B	Z	Y	Ô	N
M	E	D	A	D	I	L	A	R	T	S	E	C	N	A
Z	W	M	A	R	A	R	T	S	E	U	Q	E	S	H
A	E	S	T	U	D	O	S	J	J	V	P	M	Ã	J
N	W	X	R	H	M	E	D	I	C	I	N	A	O	C
O	C	I	T	N	Â	L	T	A	S	N	A	R	T	R

ANCESTRALIDADE GENÉTICA UNIPARENTAL

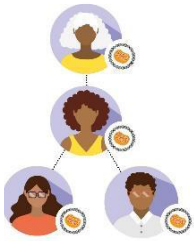
Você sabe o que é ancestralidade genética?

O termo "**ancestralidade genética**" se refere ao conjunto de ancestrais genealógicos dos quais uma pessoa herdou o seu **DNA**. Como cada progenitor transmite apenas metade do seu DNA aos filhos, a ancestralidade genética de um indivíduo inclui apenas uma **pequena fração** de todos os ancestrais da árvore genealógica. Isso significa que, ao longo da história, o DNA de alguns dos nossos ancestrais eventualmente se perde.



E o que é essa tal de ancestralidade uniparental?

A **ancestralidade uniparental** é aquela que foi transmitida por apenas **um** dos genitores do indivíduo.



Temos assim a **ancestralidade materna**, estudada no **DNA mitocondrial**, que é transmitido das **mães** para os **filhos de ambos os sexos**.

A ancestralidade materna conta a história evolutiva de todas as mulheres pela linha materna: a mãe, a vó, a bisavó, etc.

Por outro lado, a **ancestralidade paterna** é estudada através do cromossomo Y, que está presente apenas nos indivíduos do **sexo masculino**.

O cromossomo Y conta a história dos **ancestrais masculinos por linha paterna**: o pai, o avô, o bisavô e assim por diante.

O estudo da ancestralidade uniparental é feito através de marcadores genéticos específicos no **DNA mitocondrial** ou no **cromossomo Y**.

Estes determinam o **haplogrupo** ou **linhagem**.

Agora você vai precisar saber o que é um haplogrupo

Um **haplogrupo** se refere a um **conjunto de moléculas de DNA** com uma **origem comum**.

Essa origem comum pode ser verificada na presença de **mutações compartilhadas** por todas as moléculas aparentadas.

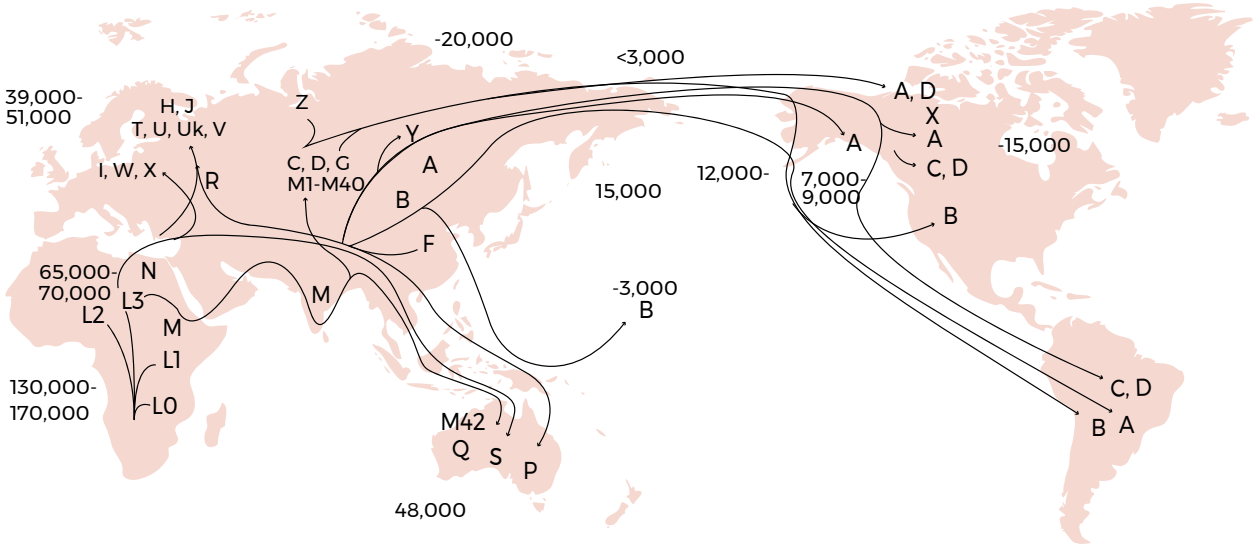
O haplogrupo ancestral é aquele que se originou primeiramente e que foi passado aos descendentes.

Dessa forma, os haplogrupos aumentam a sua frequência no local onde surgiram, se tornando **característicos daquela** região ou daquela **população**.

A história evolutiva do ser humano inicia na **África**.

À medida que os humanos modernos foram saindo da África e povoando os demais continentes, diversos haplogrupos foram surgindo e se tornando característicos de cada um deles.

Na figura abaixo podemos observar um resumo da **história das linhagens mitocondriais** humanas, destacando os principais haplogrupos surgidos em cada continente.



Como é possível observar na figura acima, entre 130-170 mil anos atrás se originaram na África os haplogrupos **L**, que representam toda a diversidade mitocondrial **africana**.

Os haplogrupos **M e N** se originaram do haplogrupo L3 entre 65-70 mil anos atrás e foram levados para **fora da África** por grupos humanos que saíram deste continente.

Os haplogrupos M e N deram origem a muitas linhagens que se distribuíram pela **Europa, Ásia, Oceania e América**.

Os haplogrupos **A, B, C e D** se originaram na **Ásia** ao redor de 20 mil anos atrás e foram levados para a **América** pelas pessoas que povoaram este continente.

Hoje eles representam a maior parte dos haplogrupos presentes nos povos **indígenas americanos**.

É importante destacar que essa figura representa apenas um **resumo da história evolutiva humana de acordo com os estudos da ancestralidade materna** e que as **datas** mostradas são também **estimativas** calculadas em estudos científicos.

E para que serve o estudo da ancestralidade uniparental?

Quando **duas populações se misturam**, o estudo dos haplogrupos uniparentais na população híbrida permite verificar quais foram as **populações ancestrais**.

Desta forma podem ser estudados processos demográficos que ajudam a compreender melhor a história das populações.

Assim, estudando todos os haplogrupos de uma população, ou de uma amostra representativa dela de tamanho menor, podemos **agregar informações** que às vezes não foram relatadas em registros históricos.

A minha ancestralidade uniparental representa todos os meus ancestrais?

Não. Por representarem apenas uma **única linhagem**, a nossa ancestralidade uniparental não representa a nossa árvore genealógica completa.

Uma aproximação a nossa árvore genealógica completa pode ser feita apenas através da análise da **ancestralidade autossômica**, que será estimada num próximo estudo.

RESULTADO DA ANCESTRALIDADE POPULACIONAL NA COMUNIDADE FEIXO

A comunidade do Feixo apresentou uma ancestralidade materna predominantemente indígena, com 59% de linhagens mitocondriais indígenas.

Em segundo lugar, 35,9% das linhagens maternas foram africanas.

A menor fração da ancestralidade materna foi europeia, 5,1%.

Dentre os haplogrupos paternos, foi observada uma maioria de linhagens européias (51,5%).

Em segundo lugar esteve a fração africana com 39,4%. A fração paterna indígena foi a menor de todas, com 9,1%.

Conheçam o resultado individual da ancestralidade de um dos participantes da pesquisa

O HAPLOGRUPO MITOCONDRIAL DESSE PARTICIPANTE É:

L2a1+16189+(16192)

SABE O QUE ISSO SIGNIFICA?

Que esse haplogrupo mitocondrial tem origem africana.

O haplogrupo ancestral, L2a1, é originário do Oeste Africano.

Os haplogrupos derivados dele possuem uma distribuição ampla na África, que inclui todas as suas regiões geográficas.

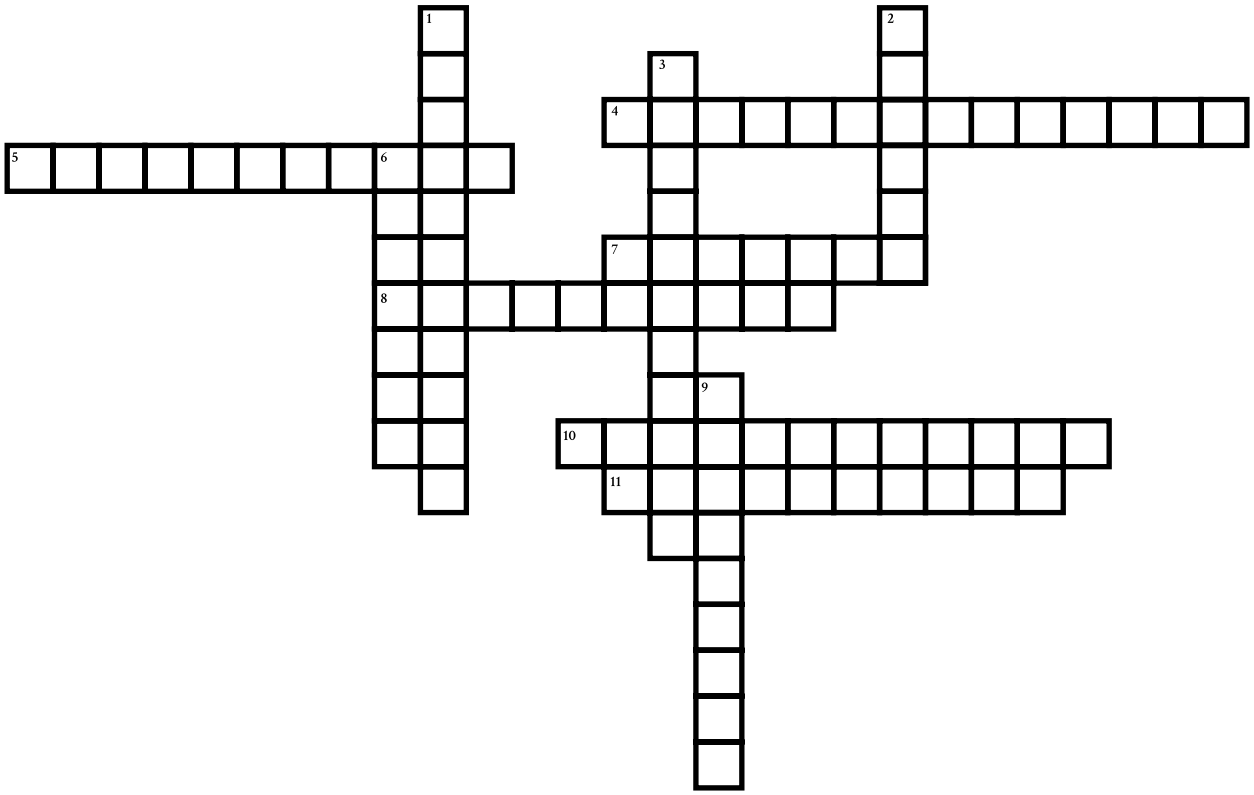
Dessa forma, embora não seja possível determinar uma única origem para esse haplogrupo, uma origem na região Oeste da África, onde habitam populações que falam línguas Bantu e nigero-congolesas não Bantu, é possível.

Já o haplogrupo paterno desse participante é E1b1b1-M35, que é a linhagem de E com distribuição mais ampla no mundo.

Haplogrupos derivados de E1b1b1-M35 ocorrem na África, na Europa e na Ásia.

Na África, linhagens E1b1b1-M35 são comuns em populações pastoralistas Cushitas e Nilo-saarianas do Leste Africano, assim como também em algumas populações do Nordeste do Congo.

PALAVRAS CRUZADAS: ANCESTRALIDADE GENÉTICA



Horizontais

4. Identificar sua ___ genética é determinar de quais populações no mundo vieram os seus ancestrais.

5. O cromossomo humano que determina o sexo masculino.

7. A origem de nossas mitocôndrias é exclusivamente ___.

8. O conjunto de pessoas que incluem seus pais, avós, bisavós, etc. são seus ___.

10. Cromossomos que são encontrados no núcleo da célula, exceto os cromossomos sexuais são chamados cromossomos ___.

11. A combinação de variantes genéticas herdadas em conjunto de um dos genitores forma um ___.

Verticais

1. Organela presente nas células humanas que contém DNA e é herdada apenas da mãe.

2. Continente onde se originou a espécie humana.

3. A herança genética que é herdada apenas do pai ou apenas da mãe é chamada de ancestralidade ___.

6. Alteração estável e herdável da sequência de bases do DNA.

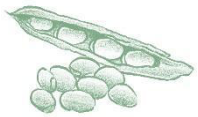
9. Grupo de pessoas que vivem em uma localidade e compartilham uma origem.

AGORA VEREMOS O RESULTADO GENÉTICO DE VARIANTES ASSOCIADAS À DEFICIÊNCIA DE G6PD

O que é a deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase (G6PD)?

A deficiência de G6PD é uma **doença metabólica** causada por uma **alteração genética** que leva à diminuição da atividade de uma proteína: a enzima Glicose-6-Fosfato Desidrogenase ou em inglês D, Glucose 6 Phosphate Desidrognase (a sigla G6PD é a forma abreviada de se referir a essa doença).

A deficiência de G6PD resulta numa dificuldade da célula para eliminar substâncias oxidantes produzidas em determinadas situações.



Essas situações podem ser **infecções**, após o consumo de certos **alimentos** como feijão fava, vinho tinto, derivados de quina ou o uso de certos **medicamentos**.

Entre os medicamentos podemos mencionar antimaláricos como cloroquina e hidroxicloroquina, analgésicos como o ácido acetil salicílico (aspirina) ou antidiabéticos como glibenclamida, etc.

Nessas situações o acúmulo de substâncias oxidantes (espécies reativas de oxigênio, ou ROS) pode levar a **hemólise**, que é a destruição das hemácias, as células vermelhas do sangue.

Pessoas com deficiência de G6PD que fazem uso de alguma dessas medicações devem procurar orientação médica para a prescrição de medicamentos alternativos, compatíveis com suas condições de saúde.

Quais são os sintomas da deficiência de G6PD?

As pessoas que são deficientes de G6PD possuem mais chance de apresentar **icterícia neonatal** (coloração amarelada da pele, olhos e mucosas em recém-nascidos).

Após a etapa neonatal, a pessoa pode desenvolver **anemia hemolítica** (anemia devido à hemólise) em resposta às situações mencionadas acima.

A anemia hemolítica aguda se manifesta com palidez, fraqueza, letargia, taquicardia, dor abdominal ou lombar, podendo desenvolver icterícia e urina escura num intervalo de 2-3 dias.

Ademais, pessoas com esse quadro apresentam alterações específicas no hemograma (exame do sangue).

O início da hemólise pode ser abrupto, tipicamente 24 a 72 horas após a exposição ao fator estressor e com resolução dentro de 4 a 7 dias.

Porém, é importante destacar que esses sintomas podem ser variáveis em severidade dependendo da mutação apresentada e do indivíduo. Caso apresente algum desses sintomas, procure orientação médica.

O que causa a deficiência de G6PD?

A deficiência de G6PD é causada por mutações no gene G6PD.

Este gene codifica a enzima glicose-6-fosfato desidrogenase.

Mais de 100 mutações no gene (também chamadas "variantes") têm sido associadas à deficiência.

Essas variantes possuem uma ampla faixa de apresentação de sintomas, com algumas sendo mais brandas e outras mais severas.

Como o gene G6PD é localizado no cromossomo X, a deficiência de G6PD possui uma **herança recessiva ligada ao X**.

Indivíduos do sexo masculino possuem apenas um cromossomo X enquanto indivíduos do sexo feminino possuem duas cópias.

Desta forma, homens com apenas uma mutação podem apresentar a deficiência enquanto mulheres precisam ter herdado ambos os cromossomos mutados para apresentá-la.

Assim, os sintomas de deficiência são mais frequentemente observados em indivíduos do sexo masculino.

Qual o tratamento da deficiência de G6PD?

Não existe um tratamento farmacológico para os sintomas da deficiência de G6PD, sendo apenas necessária a orientação nutricional e evitar as substâncias desencadeantes.

Caso a pessoa faça uso de medicamentos que podem desencadear hemólise para tratamento de outras condições de saúde, deve procurar orientação médica para a substituição dos mesmos.

Quais variantes foram determinadas nesse estudo?

Nesse estudo foram determinadas as variantes **A** e **A-**.

Ambas as variantes determinam uma **deficiência branda**, sendo que muitos indivíduos podem não apresentar sintomas.

O código científico consenso para essas variantes é apresentado na tabela abaixo:

VARIANTE	CÓDIGO DA MUTAÇÃO	ATIVIDADE ENZIMÁTICA DA G6PD
A	rs1050829	60-100 % (NORMAL)
A-	rs1050828 / rs1050829	MEDIANAA 31,5%, FAIXAB 1,7–154,1% (FORMA BRANDA, PORÉM COM AMPLA VARIABILIDADE ENTRE INDIVÍDUOS).

Tabela 1. Código científico das variantes no gene G6PD. São apresentados também os graus de severidade da deficiência gerada por cada variante. [a]Na tabela, o valor "**mediana**" representa o nível de atividade enzimática que se encontra na posição central da faixa de valores apresentados pelos indivíduos avaliados, enquanto a "**faixa**" [b] representa todos os valores apresentados pelos indivíduos avaliados (Fonte: Atarihuana e col. 2023, OMS 2022).

Qual é a origem das variantes A e A-?

As variantes A e A- tiveram origem em populações **africanas**, onde aumentaram a sua frequência já que geravam resistência à malária. Hoje, essas variantes são as mais comuns em populações africanas e latino-americanas.

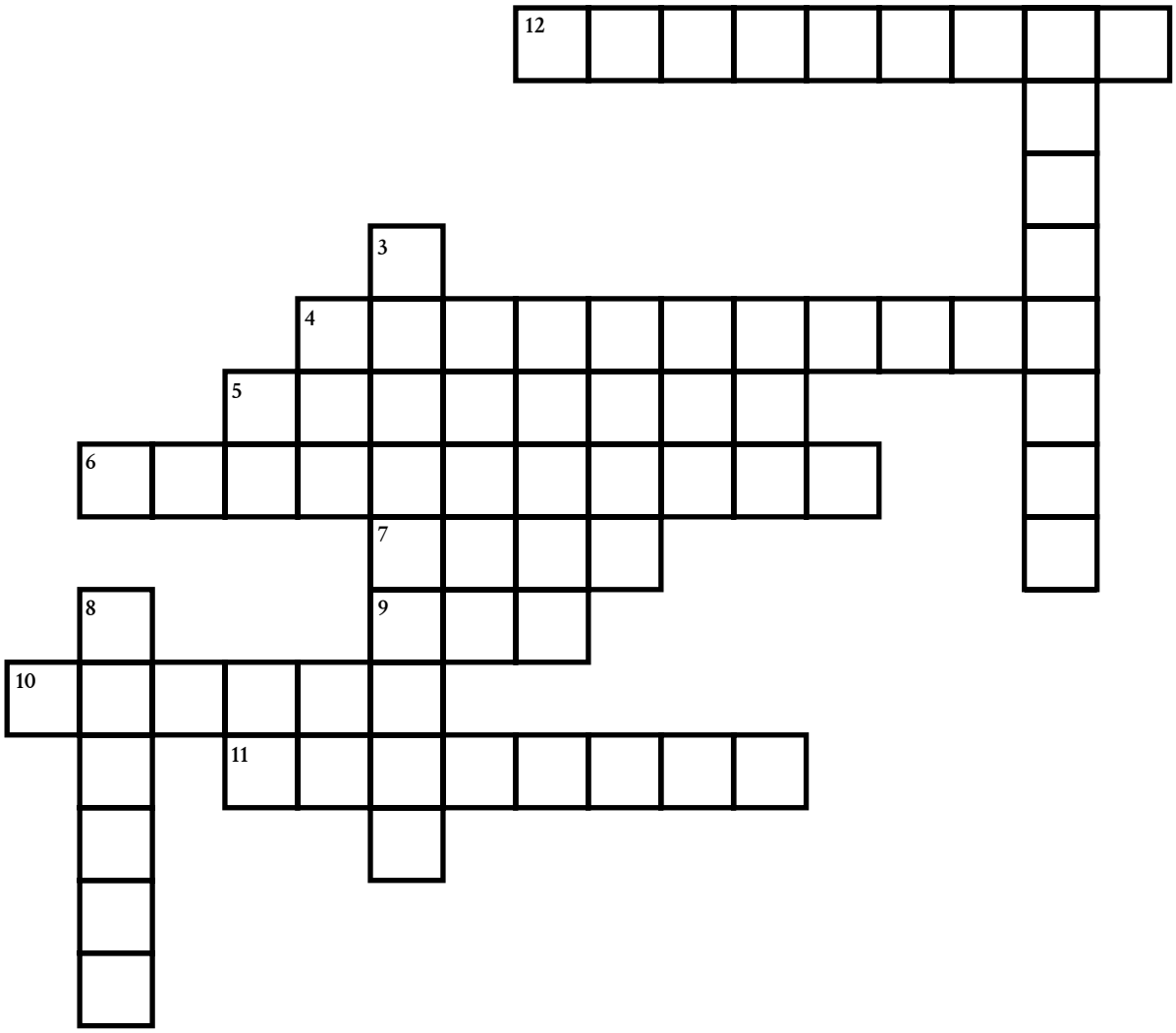
Exemplo de resultado em um dos participantes da pesquisa nas Comunidades Feixo e Restinga

GENÓTIPO: B	GENÓTIPO NORMAL: B
A	rs1050829
A-	rs1050828/rs1050829

Existem ainda outras variantes genéticas, mais raras, que também causam a deficiência de G6PD e que não foram investigadas nesse estudo.

Metodologia: a obtenção desse resultado foi realizada através da técnica de reação em cadeia da polimerase (PCR) alelo-específica e visualização por eletroforese em gel de agarose.

PALAVRAS CRUZADAS: DEFICIÊNCIA DE G6PD



Horizontais

1. quando uma mutação causa uma doença apenas se herdada do pai e da mãe, sendo necessárias portanto duas mutações, é chamada herança ___.

4. quando a enzima não é produzida na quantidade suficiente, a condição é chamada de ___ enzimática.

5. a destruição das hemácias.

6. o cromossomo onde está localizado o gene G6PD.

7. enzima glicose-6-fosfato desidrogenase.

9. espécie reativa de oxigênio, que pode danificar as células.

10. condição na qual a quantidade de hemoglobina no sangue está abaixo do normal.

11. as células vermelhas do sangue humano.

Verticais

2. uma alteração genética pode ser chamada de mutação ou ___ genética.

3. exame de sangue no qual se avalia as células que compõem o sangue.

8. uma proteína cuja função é auxiliar uma reação química dentro da célula.

AGORA O ASSUNTO É INTOLERÂNCIA À LACTOSE

Por que algumas pessoas passam mal depois de tomar leite?

Mamíferos, incluindo os humanos, produzem leite para alimentar seus filhotes quando pequenos.

O leite é rico em nutrientes, como água, gorduras, proteínas, minerais e açúcares.

O principal açúcar encontrado no leite é chamado de **lactose**, sendo exclusivo desse alimento.

Por ser uma molécula relativamente grande, a lactose não pode ser diretamente absorvida pelo intestino.

Para torná-la absorvível, nosso corpo produz uma enzima chamada **lactase**, que quebra a lactose em partes menores, facilitando sua absorção.

Nos mamíferos recém-nascidos, há uma alta atividade da enzima lactase, que tende a diminuir à medida que o animal cresce (afinal, com exceção dos seres humanos, os demais animais não continuam a tomar leite depois de adultos!).

No entanto, em alguns humanos adultos, a atividade da enzima lactase continua alta, permitindo que eles continuem a digerir a lactose sem desconfortos abdominais.

Isso pode ocorrer devido a alterações em nosso material genético (embora existam outras causas possíveis).

Essas variações genéticas podem resultar em duas condições: **não persistência da lactase**, em que a quantidade produzida da enzima é baixa ou inexistente — o que pode resultar na **intolerância à lactose** —, ou **persistência da lactase**, em que a quantidade da enzima produzida é alta.

O que é a intolerância à lactose?

Para que possamos aproveitar os benefícios nutricionais do leite, nosso organismo conta com a enzima lactase, responsável por digerir a lactose.

No entanto, quando a lactase está ausente, a lactose dos alimentos é fermentada pelas bactérias intestinais, podendo desencadear desconfortos como cólicas, diarreia e outros sintomas, configurando o que conhecemos como intolerância à lactose.

A questão é: por que algumas pessoas são mais propensas a desenvolver intolerância à lactose do que outras? A resposta está em nossas "raízes genéticas".

Estudos indicam que cerca de 70% dos adultos em todo o mundo possuem predisposição genética para a intolerância à lactose.

No entanto, a intensidade desses sintomas varia consideravelmente entre os indivíduos.

Enquanto alguns podem consumir leite sem preocupações, outros enfrentam desconfortos, que podem ser leves ou mais fortes, logo após a ingestão.

As populações que possuem ancestralidade europeia têm maior probabilidade de manter a produção de enzima lactase na idade adulta.

Isso se deve a comum presença de uma variante genética que permite a persistência da enzima lactase.

Por outro lado, nas populações de origem africana e asiática, a intolerância à lactose é mais comum, pois as variantes genéticas para a persistência da lactase são mais raras.

Sintomas da intolerância à lactose

Os sintomas mais comuns da intolerância à lactose incluem gases, dores abdominais, náuseas, diarreia, cólicas, refluxo e sensação de inchaço.

Mas, afinal, o que está por trás dessas manifestações desconfortáveis?

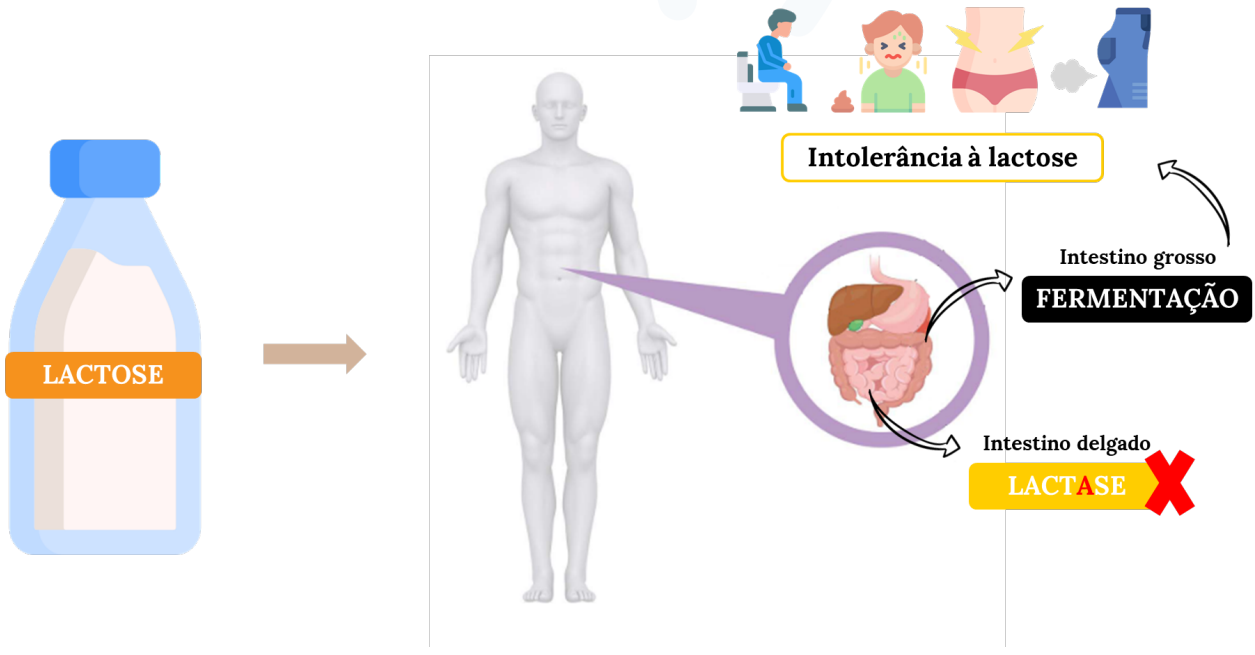
Em pessoas com intolerância à lactose, o intestino grosso entra em cena como protagonista.

As bactérias presentes nessa região, conhecidas como flora intestinal ou microbiota, acabam digerindo a lactose não processada através de um processo de fermentação.

Essa fermentação resulta na produção de gases e outros subprodutos, incluindo o metano, que contribuem para os desconfortos mencionados anteriormente.

Nesse cenário, a intensidade dos sintomas pode variar significativamente entre os indivíduos, e a sensibilidade à lactose pode depender de diversos fatores.

Dentre esses fatores é possível citar a quantidade de lactose ingerida, a capacidade enzimática de cada pessoa e a composição da flora intestinal.



Genética e evolução

Há milhares de anos, diferentes populações ao redor do mundo, incluindo África, Europa e Oriente Médio, começaram a adotar hábitos de pastoreio e a incorporar o leite em sua alimentação como um complemento nutricional valioso.

Essa mudança teve um papel crucial na seleção natural.

O leite, rico em nutrientes essenciais, desempenhou um papel significativo na saúde e nutrição dessas comunidades.

Aqueles indivíduos capazes de digerir a lactose, graças à persistência da enzima lactase na vida adulta, possuem maiores chances de sobrevivência e, consequentemente, deixavam um maior número de descendentes.

Nosso DNA carrega a memória dessa história evolutiva, moldando a capacidade de digerir o leite em adultos.

Aquelas pessoas com a capacidade de continuar produzindo a enzima lactase ao longo da vida foram beneficiadas por esse novo hábito alimentar, enquanto as que perderam essa habilidade provavelmente buscaram outros recursos nutricionais para sobreviver.

Resultado de uma participante da pesquisa

Esse resultado é baseado nas variantes genéticas associadas à persistência da lactase que evoluíram nas regiões da Europa (rs4988235), da África (rs145946881 e rs41525747) e do Oriente Médio (rs41380347).

A presença de uma única variante genética LP já confere a tolerância à lactose.

Variante genética	Genótipos possíveis	Possível consequência	Seu resultado
rs4988235	CC CT TT	LNP / intolerante à lactose LP / tolerante à lactose LP / tolerante à lactose	C/C
rs145946881	GG GC CC	LNP / intolerante à lactose LP / tolerante à lactose LP / tolerante à lactose	G/G
rs41525747	CC CG GG	LNP / intolerante à lactose LP / tolerante à lactose LP / tolerante à lactose	C/C
rs41380347	TT TG GG	LNP / intolerante à lactose LP / tolerante à lactose LP / tolerante à lactose	T/T
Legenda: LNP = lactase não persistente; LP = lactase persistente.			

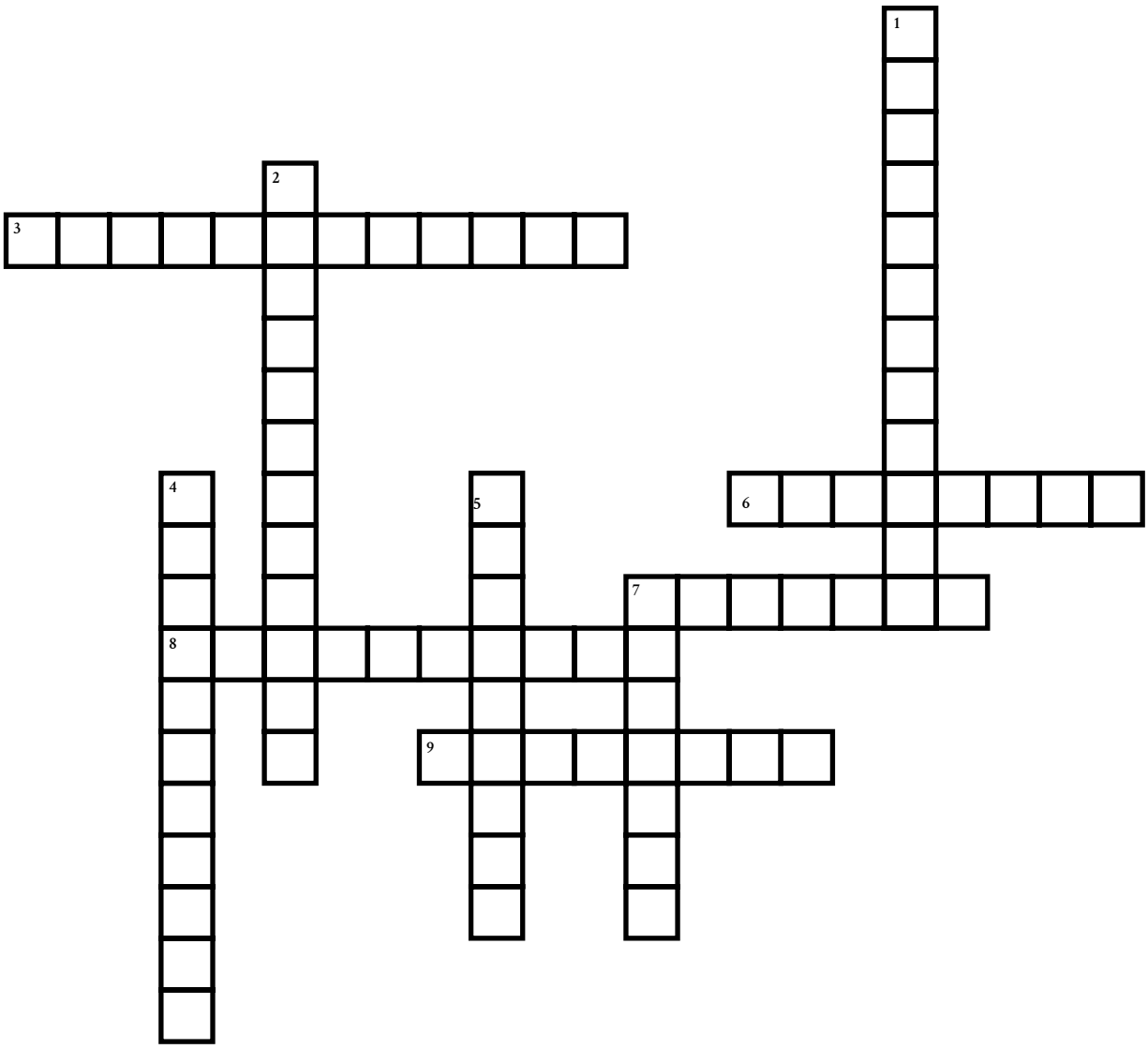
Exemplo de resultado: você não possui variantes genéticas associadas à persistência da lactase, tornando-a lactase não persistente e, possivelmente, **intolerante à lactose**.

Baseado nas análises realizadas pelo LGMH com seu DNA, você é **intolerante à lactose**. Portanto, é possível que apresente alguns desconfortos abdominais ao comer ou beber leite e seus derivados. Se você sofre algum mal-estar, como cólicas intestinais, náusea e diarreia quando consome produtos lácteos, considere falar com um profissional da saúde.

Esse resultado não diagnostica nenhuma condição de saúde e não dá nenhuma orientação médica.

Seu resultado pode ocasionalmente ser atualizado com base em novas informações científicas.

PALAVRAS CRUZADAS: INTOLERÂNCIA À LACTOSE



Horizontais

3. condição de não conseguir digerir a lactose do leite é chamada de ___ à lactose.

6. uma sequência de aminoácidos, produto de um gene, como a lactase.

7. enzima que tem a função de quebrar a molécula de lactose.

8. a ___ intestinal é o conjunto de microrganismos que vive no intestino humano.

9. combinação das duas variantes genéticas de um mesmo gene em uma pessoa.

Verticais

1. suas filhas, filhos, netas, netos, bisnetas, bisnetos, são seus __.

2. condição de continuar produzindo lactase na vida adulta é a ___ da lactase.

4. processo químico no qual as bactérias transformam matéria orgânica em produtos.

5. animais que são amamentados com leite materno após o nascimento.

7. principal açúcar presente no leite, a maioria das pessoas não consegue digerir.

RESULTADOS

Genética

A	T	Q	P	Q	K	U	I	P	S	P	Â	Â	P	B
Z	M	P	J	M	D	R	H	C	Ê	D	À	Ç	P	R
Ç	B	X	S	O	M	O	S	S	O	M	O	R	C	Â
G	Z	É	C	I	Ê	N	C	I	A	J	B	A	A	Z
U	Ã	V	S	D	C	Ô	N	Ú	C	L	E	O	D	D
A	L	J	A	N	D	Õ	É	B	V	P	E	L	E	M
N	Á	G	M	A	C	I	T	É	N	E	G	P	N	X
I	S	A	I	R	Á	T	I	D	E	R	E	H	I	G
N	P	L	Z	F	M	O	L	É	C	U	L	A	N	E
A	Ç	Ã	N	V	R	O	E	N	Í	U	G	N	A	S
O	E	Q	E	À	A	Õ	C	É	L	U	L	A	U	R
E	S	P	E	R	M	A	T	O	Z	Ó	I	D	E	T
P	J	U	P	R	O	T	E	Í	N	A	S	H	G	Í
C	A	R	A	C	T	E	R	Í	S	T	I	C	A	S
C	A	B	E	L	O	S	Z	Ò	R	O	C	Ú	P	Q

Genética Humana

S	S	E	Õ	I	R	B	M	E	Q	É	Ã	X	Ó	R
Õ	Y	I	D	E	N	T	I	F	I	C	A	R	Ç	Q
G	J	M	D	S	E	N	E	G	U	E	N	V	S	H
E	D	Ú	A	S	S	A	O	S	S	E	P	A	T	F
N	H	S	D	D	S	G	B	V	R	S	D	R	O	X
É	Ó	O	C	P	A	A	V	Z	E	E	É	I	A	Q
T	S	N	O	O	Ç	E	Ü	S	Õ	T	C	A	U	À
I	E	R	M	P	N	Ô	A	O	Z	N	É	N	Ú	I
C	R	E	P	U	E	B	C	E	Z	E	L	T	Ó	Á
A	O	T	L	L	O	Ú	Í	M	À	I	U	E	P	Á
S	T	X	E	A	D	X	O	Ê	R	B	L	S	O	Z
B	A	E	X	Ç	V	A	Q	G	Í	M	A	K	Í	B
Ü	F	A	A	Õ	H	O	M	O	Ã	A	H	Q	L	Ü
M	T	Í	S	E	P	X	C	D	J	V	D	M	Z	Ã
Ê	R	F	I	S	A	M	O	N	E	G	S	B	C	T

Mutações Genéticas

Õ	V	V	C	O	G	E	V	B	O	T	A	Z	E	Z
J	Ô	Z	L	Ã	H	H	Q	D	S	A	S	H	A	Á
H	G	G	H	Ç	Z	K	N	B	H	E	J	X	E	Á
N	E	S	U	A	A	A	Ç	I	B	D	G	I	M	Ê
Q	N	A	X	T	W	E	D	R	D	A	P	L	B	C
O	É	L	H	U	G	Ê	Q	Ú	M	D	R	Í	R	S
Q	T	U	F	M	N	O	G	E	Z	I	O	J	I	F
U	I	L	W	T	A	Ê	T	T	R	S	T	F	Ã	S
É	C	É	I	V	N	A	U	U	Í	R	E	U	O	P
Ê	A	C	M	I	M	R	U	C	Z	E	Í	N	U	S
A	A	I	C	N	Ê	U	Q	E	S	V	N	Ç	F	À
Â	I	A	S	O	R	R	E	O	G	I	A	Ã	K	G
Õ	V	P	U	G	Q	A	Z	Á	O	D	S	O	F	Z
T	H	Z	Ó	C	I	A	G	Y	Â	G	Ê	M	E	A
T	V	G	E	C	A	A	Ç	N	E	O	D	F	Ú	Q

Reprodução Humana

U	Z	N	G	A	M	E	T	A	S	F	V	C	Z	L
R	E	P	R	O	D	U	Ç	Ã	O	E	B	A	V	I
L	J	Á	G	Z	P	A	Y	Õ	À	D	V	T	S	F
Í	Q	Q	É	T	A	R	Y	F	Ê	I	O	H	S	E
M	A	C	H	O	M	C	N	Q	I	O	Ã	À	E	T
Â	J	E	Ê	H	E	F	Ç	M	R	Z	I	D	X	N
Ú	Á	M	Z	Ç	M	B	K	E	B	O	R	Q	U	E
F	Ú	À	A	Ò	B	Q	T	D	I	T	B	E	A	D
H	A	Q	D	R	R	Ú	G	R	O	A	M	G	D	N
V	U	Õ	R	D	A	X	À	A	L	M	E	Â	A	E
S	J	M	U	Ê	N	Q	Q	E	O	R	Ó	Ç	B	C
Ç	J	V	A	E	A	H	W	L	G	E	V	Ã	E	S
I	Í	Í	V	N	Í	N	Z	C	I	P	U	V	B	E
P	F	Ã	Q	Ú	O	X	L	U	A	S	L	G	Ê	D
J	F	Ê	M	E	A	S	X	N	Ô	E	O	Q	S	Í

Saúde Humana

Z	H	T	R	A	T	A	M	E	N	T	O	J	K	O
A	E	Á	W	D	O	E	N	Ç	A	S	R	P	Q	M
Á	M	M	G	C	T	Z	H	O	S	M	C	X	S	S
D	O	Ã	S	S	E	R	P	Á	E	F	S	A	E	I
E	F	U	Ç	À	S	D	U	D	R	A	E	I	T	L
F	I	O	L	Q	S	J	I	T	A	L	Õ	C	E	O
E	L	P	C	A	U	C	J	N	I	T	Ç	N	B	B
I	I	Â	Ú	S	A	V	E	P	L	A	A	Ê	A	A
T	A	D	N	M	I	M	D	C	I	E	E	D	I	T
U	E	I	E	Ò	I	R	G	E	M	P	R	N	D	E
O	D	N	Z	A	Ü	I	Ô	C	A	G	B	E	B	M
S	T	Z	H	S	O	P	V	J	F	R	N	T	M	I
O	C	O	L	E	S	T	E	R	O	L	I	P	G	P
O	Ã	Ç	I	S	O	P	S	I	D	E	R	P	À	R
P	À	Â	À	D	L	R	A	I	C	Á	C	I	F	E

População Brasileira

Õ	C	O	L	Ô	N	I	A	S	N	X	L	B	Ó	B
T	G	E	E	T	Z	A	S	E	O	Õ	A	Í	D	R
W	D	E	U	Ü	I	F	F	S	T	À	M	Í	S	A
W	E	S	R	T	N	R	R	E	N	S	É	Z	E	S
G	S	C	O	I	D	I	Ã	U	E	A	R	T	T	I
S	C	R	P	Q	Í	C	D	G	M	D	I	E	N	L
I	E	A	A	Z	G	A	Â	U	A	A	C	R	A	E
Ó	N	V	B	T	E	N	Ç	T	E	N	A	R	R	I
H	D	I	A	R	N	O	M	R	U	E	S	I	G	R
N	E	Z	T	E	A	S	Í	O	Q	G	B	T	I	A
A	N	A	A	T	S	R	S	P	N	I	R	Ó	M	X
P	T	R	L	N	V	D	D	Ü	A	C	Ú	R	I	D
S	E	A	H	I	O	O	H	R	R	S	L	I	L	Ú
E	S	M	A	A	R	I	Á	Q	B	I	B	O	N	Ç
M	X	C	S	S	H	M	À	M	T	M	Õ	E	U	U

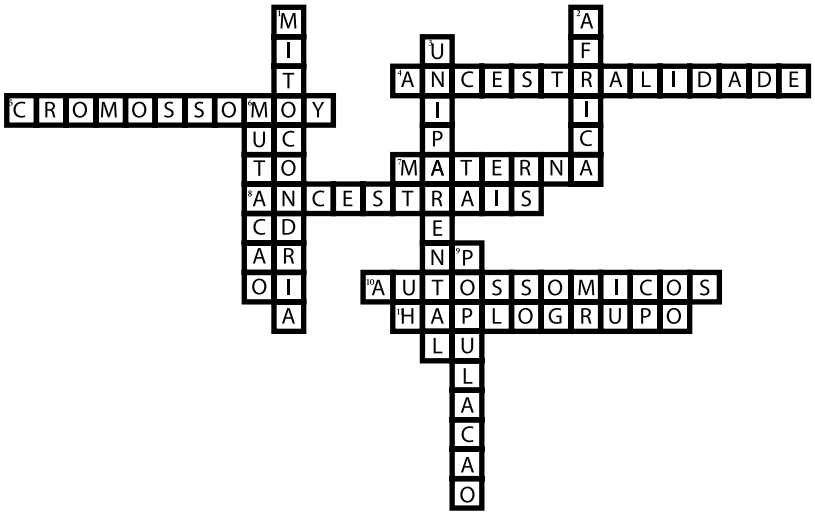
Populações Africanas

S	Ò	A	I	N	Ô	Z	A	M	A	Ú	P	N	T	X
E	D	I	V	E	R	S	I	D	A	D	E	D	K	S
T	G	Ê	S	T	R	Á	H	Ê	G	À	Â	G	I	N
N	H	S	A	E	V	B	U	T	S	P	E	E	L	T
E	B	A	N	S	A	Ò	M	K	Á	N	D	E	I	Ú
D	V	V	A	P	R	H	A	E	E	U	P	Ò	M	P
N	C	A	C	É	I	E	N	T	R	M	L	S	A	Â
E	O	N	I	C	E	J	I	N	C	A	Í	E	N	N
C	G	A	R	I	D	C	D	E	L	R	N	Õ	J	T
S	N	S	F	E	A	H	A	N	Â	A	G	Ç	A	A
E	O	É	A	M	D	D	D	I	U	R	U	I	R	N
D	C	L	E	Ü	E	L	E	T	O	G	A	D	O	O
Ã	Ç	N	T	Q	M	A	À	N	V	I	S	A	E	S
A	T	Ó	E	Ú	B	X	X	O	C	M	Ç	R	B	O
E	A	R	A	A	S	R	C	C	F	Q	N	T	Y	M

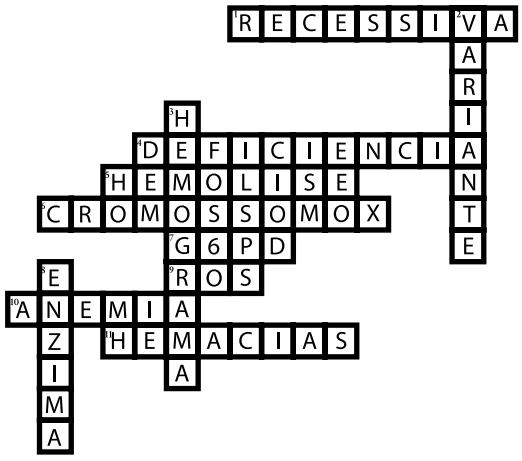
População Negra

M	O	S	O	C	I	E	D	A	D	E	D	Ú	A	S
A	L	E	S	C	R	A	V	I	Z	A	R	A	M	N
R	Z	N	É	O	H	N	S	O	Ç	B	B	B	R	Ó
A	N	T	E	P	A	S	S	A	D	O	S	O	Í	S
R	E	G	I	S	T	R	O	X	Ú	Ú	Â	V	R	S
G	H	J	U	P	Ò	V	M	E	F	O	H	Ô	Q	A
I	À	R	A	O	C	I	F	Í	T	N	E	I	C	R
M	Ó	D	I	Á	S	P	O	R	A	T	P	Ã	Ó	G
À	P	O	R	T	U	G	U	E	S	E	S	U	Ó	E
E	T	N	E	N	I	T	N	O	C	B	Z	Y	Ô	N
M	E	D	A	D	I	L	A	R	T	S	E	C	N	A
Z	W	M	A	R	A	R	T	S	E	U	Q	E	S	H
A	E	S	T	U	D	O	S	J	J	V	P	M	Ã	J
N	W	X	R	H	M	E	D	I	C	I	N	A	O	C
O	C	I	T	N	Â	L	T	A	S	N	A	R	T	R

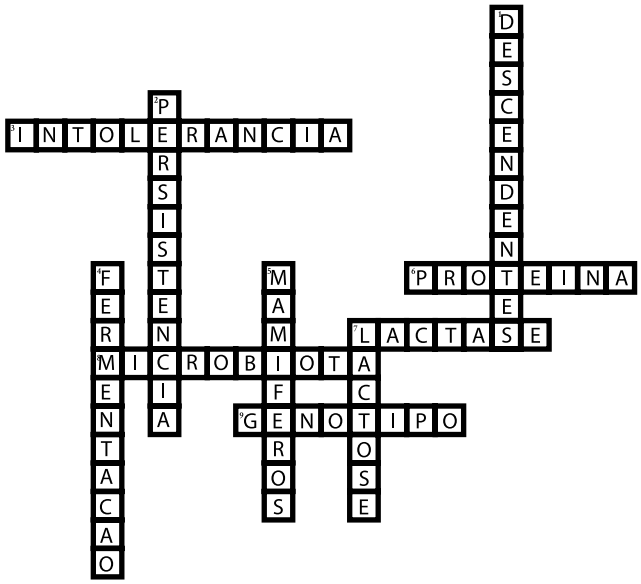
Ancestralidade Genética



Deficiência de G6PD



Intolerância à lactose



Para saber mais!

Valores de referência hematológico – PNCQ/SBAC, disponível em: https://www.pncq.org.br/uploads/2019/VNH2019.pdf

ALVES, A. C. G.; SUKOW, N. M.; CIPOLLA, G. A. et al. Tracing the distribution of European lactase persistence genotypes along the Americas. **Frontiers in Genetics**, v. 12, n. 671079, 2021.

ATARIHUANA, S.; GALLARDO-CONDOR, J.; LÓPEZ-CORTÉS, A. et al. Genetic basis and spatial distribution of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in ecuadorian ethnic groups: a malaria perspective. **Malaria Journal**, v. 22, n. 1, p. 283, 2023. BioMed Central.

BISSO-MACHADO, R.; CÁTIRA BORTOLINI, M.; SALZANO, F. M. **Uniparental genetic markers in South Amerindians**. 2012.

ITAN, Y.; JONES, B. L.; INGRAM, C. J. E.; SWALLOW, D. M.; THOMAS, M. G. A worldwide correlation of lactase persistence phenotype and genotypes. **BMC Evolutionary Biology**, v. 10, n. 36, 2010.

MATHIESON, I.; SCALLY, A. What is ancestry? **PLOS Genetics**, v. 16, n. 3, p. e1008624, 2020. Disponível em: https://dx.plos.org/10.1371/journal.pgen.1008624.

PARK, Miriam Verônica Flor; ANGEL, A. (Coords.). **Hematologia e hemoterapia pediátrica** - Um guia prático. São Paulo: Atheneu, 2022.

PROGRAMA NACIONAL DE CONTROLE DE QUALIDADE (PNCQ. SOCIEDADE BRASILEIRA DE ANÁLISES CLÍNICAS (SBAC). **Valores de referência hematológico**. Disponível em: https://www.pncq.org.br/uploads/2019/VNH2019.pdf

SÉGUREL, L.; BON, C. On the evolution of lactase persistence in humans. **Annual Review of Genomics and Human Genetics,** v. 18, n. 1, p. 297–319, 2017.

SILVA, M.; ALSHAMALI, F.; SILVA, P. et al. 60,000 years of interactions between Central and Eastern Africa documented by major African mitochondrial haplogroup L2. **Scientific Reports**, Nature Publishing Group, v. 5, n. 1, p. 12526, 2015. Disponível em: http://www.nature.com/articles/ srep12526.

SWALLOW, D. M. Genetics of lactase persistence and lactose intolerance. **Annual Review of Genetics**, v. 37, p. 197-219, 2003.

TAVARES, G. M.; REALES, G.; BORTOLINI, M. C.; FAGUNDES, N. J. R. Measuring the impact of

European colonization on Native American populations in Southern Brazil and Uruguay: Evidence from mtDNA. **American Journal of Human Biology**, v. 31, n. 3, p. 1–16, 2019.

WALLACE, D. C. Mitochondrial DNA Variation in Human Radiation and Disease. **Cell**, v. 163, n. 1, p. 33–38, 2015. Elsevier Inc. Disponível em: http://dx.doi.org/10.1016/j.cell.2015.08.067.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). **WHO malaria policy advisory group (MPAG) meeting**: meeting report. April 2021. 2022.

AUTORAS E AUTOR

Claudemira Vieira Gusmão Lopes

É bióloga, tem mestrado e doutorado pela UFPR, é professora do Curso de Licenciatura em Educação do Campo - Ciências da Natureza (UFPR - Litoral). Participa do projeto de pesquisa Genes e Saúde da população afro-brasileira e sua composição alélica e dos projetos de Extensão: A Genética Tem Cor?, Meninas e Mulheres nas Ciências, Põe na roda e Educação cidadã na formação de professores.
Link para o Lattes: http://lattes.cnpq.br/1342667420502622
E-mail: clauvieiragusmao@gmail.com

Márcia Holsbach Beltrame

É bióloga, Mestra e Doutora em Genética pela UFPR e Pós-Doutora em Genética Humana pela Universidade da Pensilvânia, Estados Unidos. É professora adjunta da UFPR desde 2018 e membro da Pós Graduação em Genética. Coordena o Projeto de Pesquisa Genes e Saúde da População Afro-brasileira e participa do projeto de extensão A Genética Tem Cor?.
Link para o lattes:
http://lattes.cnpq.br/0412289083800375
E-mail: marcia.hbeltrame@gmail.com

Iriel Araceli Joerin Luque

Bacharela em Biologia Molecular pela Universidad Nacional de San Luiz (2013), tem experiência em Biologia Geral com ênfase em Biologia Molecular. Trabalhou na área de biocatálise com células e tecidos vegetais e com microrganismos endofíticos e nas áreas de interação molecular com bactérias fixadoras de nitrogênio e leguminosas. Tem experiência na manipulação de cultivos vegetais *in vitro*, identificação de microrganismos por técnicas moleculares, RNA-seq, clonagem e purificação de proteínas. Defendeu seu doutorado na UFPR em 2023 com a tese na área de ancestralidade africana, genética de fenótipos complexos e saúde da população negra brasileira.

Ana Carolina Aparecida Gonçalves

Ana Carolina é acadêmica do Bacharelado em Ciências Ambientais pela Universidade Federal do Paraná, Setor Litoral. Faz parte dos grupos de pesquisa: Biologia Molecular, Bioquímica e Biodiversidade de Microrganismos e Genética de Populações Humanas na UFPR. Fez Iniciação Científica nos laboratórios de Microbiologia Molecular e Genética Molecular Humana (UFPR), atuando na linha de pesquisa sobre câncer de mama em mulheres negras.

Natalie Mary Sukow

Bacharela e licenciada em Ciências Biológicas (2021 e 2023) pela Universidade Federal do Paraná. Atualmente é aluna de mestrado no Programa de Pós Graduação na mesma instituição, integrando o Laboratório de Genética Molecular Humana (LGMH) e desenvolvendo pesquisas na área de Genética de Populações Humanas com ênfase em populações afro-brasileiras e quilombolas com relação à evolução dos fenótipos de persistência da lactase e pigmentação da pele.

Vanessa dos Santos Ribeiro Zanette

Graduada em Farmácia pela Universidade Positivo, com mestrado em Ciências Farmacêuticas pela UFPR (2015) onde comparou exames laboratoriais utilizados para o diagnótico de doenças hemolíticas por defeito de membrana eritrocitária e doutorado em Genética pela UFPR realizado em parceria com a Universidade de Cambridge e o Hospital Pequeno Príncipe, onde foi realizado diagnóstico genético de doenças raras a partir de análise de exoma, seguido da comprovação de patogenicidade das mutações encontradas. É membro de dois grupos de pesquisa CNPq: “Neurociência Aplicada a Saúde Mental e Doenças Neurodegenerativas da Criança e do Adolescente” e “Genética de Populações Humanas”. Atua com assessoria genética para diagnóstico de doenças raras e Transtorno do Espectro Autista.

Wilceia Aparecida Souza da Silva

É acadêmica do curso de Medicina na UFPR, já fez estágio no Laboratório de Imunogenética e Histocompatibilidade (LIGH), atuando na linha de pesquisa sobre Câncer de Colo de Útero e atualmente faz Iniciação Científica no Laboratório de Genética Molecular Humana (LGMH), atuando no projeto de pesquisa sobre Genética e Saúde das Populações Quilombolas da Lapa/PR. Possui curso-tecnico-profissionalizante em Técnico em Citopatologia pelo Instituto Nacional de Câncer (2019).

Thalia Roberta de Moraes

Estudante de Odontologia na UFPR, fez parte do Projeto Boca Aberta, projeto de extensão que desenvolve atividades de atenção primária à saúde com ações educativas voltadas à prevenção de doenças bucais em indivíduos portadores de doenças infectocontagiosas (Tuberculose, AIDS, Sífilis, entre outras), de transtornos psiquiátricos, de dependência química por álcool e drogas que se encontram hospitalizados. Ademais, participou do Projeto de Pesquisa em modalidade de Iniciação Científica sobre saúde, genética e ancestralidade da população negra, pesquisa com o objetivo de determinar os polimorfismos genéticos associados a Diabetes Melito tipo I, doenças cardiovasculares e doenças periodontais em comunidades quilombolas da Lapa-PR. Atualmente participa da sua segunda Iniciação Científica com foco no Levantamento Epidemiológico dos Tumores Odontogênicos dos Pacientes Atendidos no Serviço de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial do Hospital Erasto Gaertner.

Gabriel Adelman Cipolla

É nutricionista, biólogo, mestre e doutor em Genética pela Universidade Federal do Paraná (UFPR), tendo desenvolvido parte de sua pesquisa doutoral na Northwestern University, em Chicago (EUA). Realizou estágio de pós-doutorado na UFPR onde, posteriormente, foi professor substituto do Departamento de Genética. É professor de cursos de pós-graduação *lato sensu* e de graduação em nutrição. É autor ou co-autor de diversos trabalhos científicos em periódicos internacionais conceituados, nas áreas de Genética, Imunologia e Nutrição, especificamente nas subáreas de Genética Humana e Médica, Imunogenética e Genômica Nutricional. Foi o idealizador da versão brasileira do livro *Genetics For Dummies* (título original), intitulada Genética para Leigos, tendo atuado como um dos revisores técnicos da obra, tanto em sua versão integral, como de bolso. Participa de vários projetos de pesquisa da UFPR na intersecção da Genética com a Saúde. CRN-8 16284.

UFPR
UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ